

DOCUMENTO DE POSICIONAMIENTO DE LA  
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA SOBRE  
LA IMPLEMENTACIÓN DE LA MEDICINA GENÓMICA PERSONALIZADA Y DE PRECISIÓN  
EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD ESPAÑOL

Documento elaborado por la Comisión de Medicina Personalizada de la AEGH

**Presidente:** Cristina Rodríguez–Antona

**Secretario:** Ángel Alonso Sánchez

**Componentes:** María Isidoro–García, Miguel Ángel Moreno Pelayo

Miembro de enlace de la Junta Directiva de la AEGH: Encarna Guillén, Presidente AEGH

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH), de acuerdo al artículo 3 de sus estatutos, incluye entre sus fines el fomento del progreso del conocimiento científico y tecnológico de la Genética Humana, tanto en lo referente al individuo sano como a las enfermedades que le afectan. En un momento de vertiginoso desarrollo tecnológico en genómica surge la Medicina Genómica Personalizada y de Precisión (MGPP) como una herramienta esencial para aplicar estrategias preventivas, diagnósticas y terapéuticas más eficaces y seguras. La MGPP puede definirse como el análisis e integración de los datos genómicos, y otras ciencias “ómicas”, con los datos clínicos del paciente, para adaptar la práctica clínica a las características individuales de cada paciente. La MGPP mejora los diagnósticos de enfermedades de base genética haciéndolos más rápidos y precisos, contribuye a la prevención de enfermedades mediante la identificación de pacientes con factores de riesgo, favorece tratamientos farmacológicos más eficaces y seguros al utilizar marcadores predictivos para guiar las terapias. Por tanto, la implementación de la MGPP es uno de los objetivos fundamentales de la AEGH.

La AEGH considera que la incorporación de la MGPP al sistema de salud español es una prioridad nacional inmediata, ya que su implementación resultará en diagnósticos y tratamientos más eficaces, apoyando la sostenibilidad del sistema sanitario, de forma ética y equitativa. En comparación con el resto de países de nuestro entorno, España está en una posición de desventaja que, si no se corrige, impedirá a los pacientes españoles acceder a una medicina igualitaria y de calidad en el futuro próximo. Diversas acciones serán necesarias para que la MGPP pueda ser una realidad en España, como la creación de programas formativos específicos, la incorporación de nuevos perfiles profesionales en los procesos sanitarios y la creación e implementación de estándares científicos, de calidad y éticos de máxima exigencia. Además, consideramos crucial el fomentar la participación de los pacientes en este proceso, para incorporar su visión a las políticas sanitarias, de

formación y empoderamiento. La AEGH, además de participar y apoyar en la consecución de estas acciones, propone dos acciones específicas que considera imprescindibles para implementar de forma eficaz y equitativa la MGPP en España: la creación de un Proyecto

Español de secuenciación de 100.000 Genomas y la creación de la especialidad de Genética Clínica.

### **Proyecto Español de secuenciación de 100.000 Genomas.**

Actualmente en España ya existen grandes diferencias en el acceso a un diagnóstico genético. Tal y como recoge el último informe “*Medicina Personalizada y de Precisión en España: Mapa de Comunidades*” de la Fundación Instituto Roche, tan sólo 2 Comunidades Autónomas, de las 17 que componen el territorio nacional, tienen un grado de desarrollo alto de implantación asistencial de la MGPP a través de la designación de centros de referencia y ordenación de sus carteras de servicios en materia de estudios genómicos, mientras que sólo 4 regiones han puesto en marcha proyectos aceleradores de traslación asistencial. La AEGH considera que sin un proyecto nacional en MGPP estas diferencias se acrecentarán y la Medicina Genómica se implementará en España con retraso y de forma lenta, ineficaz y descoordinada. Los países europeos de nuestro entorno han desarrollado proyectos nacionales de MGPP, como por ejemplo el Proyecto *100.000 Genomas* del Reino Unido, el proyecto *Genomic Medicine France 2025* en Francia, o *Genomic Medicine Sweden* en Suecia, todos ellos con el objetivo común de implementar las tecnologías de secuenciación genómica a nivel asistencial a través del estudio de pacientes con enfermedades hereditarias raras y cáncer, y un fin último de ordenar la prestación de servicios de genómica avanzada en los respectivos servicios nacionales de salud. De manera implícita además, estos proyectos tienen una clara vocación de contribuir a la denominada declaración *MEGA (One-million genomes Project in 2022)* de la Comisión Europea, un esfuerzo internacional sin precedentes firmado hasta el momento por 19 estados miembros entre los que se encuentra España, que pretende aumentar el conocimiento en la interpretación de los datos genómicos para personalizar a la atención sanitaria. Es por ello que desde la AEGH consideramos imprescindible la creación de un Proyecto nacional en MGPP con un presupuesto específico, para recursos humanos y materiales, cuyo objetivo sea la secuenciación de 100.000 genomas de pacientes con enfermedades raras y cáncer, entre otros. Este Proyecto Español de 100.000 Genomas permitirá un mejor diagnóstico y tratamiento de los pacientes españoles, equiparándonos al marco Europeo actual y permitiéndonos participar en futuras acciones internacionales en salud.

### **Creación de la especialidad de Genética Clínica.**

La secuenciación del exoma o genoma completo de los pacientes con objetivos diagnósticos está aumentando de forma exponencial, gracias a la creciente rapidez y abaratamiento de los costes de la secuenciación masiva. Actualmente no existe una

limitación técnica para la generación de datos ómicos o *“Big Data”*. El mayor reto actual es su análisis e integración con los datos clínicos de los pacientes, para traducir la enorme cantidad de información genómica en alteraciones clave que ayuden al diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades. Esta es una labor de alta complejidad que ha de realizarse por especialistas con una formación adecuada. La creación de esta especialidad es imprescindible para poder garantizar la interpretación de los datos ómicos de la MGPP, y la implantación de los estándares de calidad europeos para esta disciplina. La especialidad fue creada en Julio de 2014 y desafortunadamente suspendida con la anulación del Real Decreto de Troncalidad en 2016. Actualmente, España es el único país europeo que no cuenta con la especialidad de Genética Clínica.

La Ponencia de estudio sobre Genómica en el Senado, en su sesión del día 15 de enero de 2019, aprobó, por unanimidad de todos los Grupos parlamentarios, trece Conclusiones y Recomendaciones en relación con la incorporación de la Medicina Genómica al Sistema Nacional de Salud. La AEGH (y sociedades que se adhieran) también consideran esencial la creación de una Estrategia Nacional para la implementación de la MGPP, y se ofrecen a ayudar en la articulación de la misma y en la consecución de los objetivos planteados. En este sentido, la AEGH (y sociedades que se adhieran) manifiesta su postura en relación a cada una de las trece conclusiones y recomendaciones de la Ponencia:

1. La AEGH (y sociedades que se adhieran) consideran imprescindible la elaboración de una Estrategia de MGPP que cuente con un presupuesto específico y estiman que es fundamental su contribución, tanto al desarrollo de los planes como al establecimiento de los objetivos para la implantación de la MGPP, a corto y largo plazo, y se ofrece para facilitar la labor del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.
2. Para asegurar la incorporación de la MGPP en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud en el ámbito de atención primaria y atención hospitalaria, las Sociedades Científicas que suscriben este documento consideran imprescindible recoger toda la información disponible en relación a la actual situación en las Carteras de Servicios asistenciales de las Comunidades Autónomas, así como de las evidencias científicas que apoyan las distintas actuaciones. Esto permitirá hacer un detallado análisis de la situación de partida y determinar qué acciones serán necesarias para la implementación de la MGPP en el Sistema Nacional de Salud.
3. Así mismo, considera necesario conocer la disponibilidad de recursos de las Comunidades Autónomas en lo referente a Plataformas de Secuenciación, Centros, Unidades y Servicios que incluyan tecnologías genómicas de última generación y equipos de Bioinformática aplicados a la salud humana para poder establecer una Red de Referencia

que aproveche al máximo las estructuras asistenciales disponibles y articule un proyecto genómico a nivel nacional.

4. Para garantizar la buena práctica asistencial, la AEGH y demás sociedades firmantes, se comprometen en la colaboración en la revisión de los estándares de calidad y los requisitos de acreditación de profesionales que puedan ser necesarios para la implantación de la MGPP.

5. Del mismo modo, consideran necesaria la revisión de la implantación de la Historia Clínica Electrónica del paciente en las distintas Comunidades Autónomas, para valorar la posibilidad de implementación de la información generada a partir de la Secuenciación Masiva de los pacientes con enfermedades Raras, Neoplasias, Enfermedades psiquiátricas y otras patologías susceptibles de aplicación de la MGPP.

6. Planteamos como un objetivo prioritario, aportar nuestra experiencia en el establecimiento de la Hoja de Ruta para la creación de la Especialidad de Genética clínica y la incorporación de profesionales con perfiles adecuados, como bioinformáticos y otros, para lograr un enfoque multidisciplinar capaz de gestionar los Big Data.

8. Establecer contactos con las estructuras, instituciones y organismos rectores para colaborar en la elaboración de planes para la promoción de la formación, investigación e innovación en MGPP.

9. En lo referente a los planes de formación Universitaria y Continuada en las profesiones Sanitarias a través de los Consejos Rectores y las Unidades de Formación Sanitaria. Esta oferta de colaboración se extiende también a la divulgación de la MGPP entre pacientes y demás miembros de la sociedad civil, proporcionando así herramientas para su empoderamiento que estén firmemente basadas en el conocimiento científico. Proponemos participar en la revisión de los procedimientos asistenciales para la aplicación de la MGPP, para garantizar la transparencia, sostenibilidad y adecuación a iniciativas como la de Human Genetics Commission del Reino Unido.

10. Consideramos de gran importancia contribuir a la revisión de la Normativa Nacional y Europea en materia de Protección de datos, para garantizar su cumplimiento en la aplicación sobre datos genéticos y Big Data.

11. Participar en la elaboración de los objetivos relacionados con la variabilidad de la respuesta a fármacos, en colaboración con otras Sociedades Científicas directamente implicadas en Farmacogenética, como la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF), para garantizar la aplicación con criterios científicos rigurosos.

12. Asegurar el desarrollo de las actividades de implementación de MGPP integradas en el contexto internacional mediante la identificación de los agentes implicados.

13. Finalmente consideramos fundamental colaborar en la creación del Comité de Coordinación y Dirección así como en el Observatorio de seguimiento para el desarrollo de la Estrategia de MGPP.

En definitiva, la AEGH (y sociedades que se adhieran) considera de vital importancia la implementación de la MGPP en la práctica asistencial para la mejora de la Salud Pública, suscribe las conclusiones de la Ponencia del Senado, se ofrece para diseñar y colaborar en las iniciativas dirigidas al desarrollo de la Estrategia Nacional en MGPP y pone a disposición de la Administración su Experiencia Profesional.

