

“Durante medio siglo todos hemos realizado un trabajo en conjunto que ha culminado con los retos conseguidos. ¡Sigamos haciendo historia!”

La celebración del aniversario de la AEGH congregó a decenas de socios y personalidades de la genética española y estuvo marcada por la emoción al recordar la trayectoria de la Asociación y la lucha para conseguir la reciente puesta en marcha de la especialización sanitaria



Barcelona, 16 de diciembre de 2024

“La medicina o será genómica o no será”. Encarna Guillén, presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), recordó en la inauguración oficial de la celebración del 50 aniversario de la Asociación esta predicción de Montserrat Biaget, ex presidenta de la AEGH, que resume el impresionante desarrollo que ha experimentado la aplicación genética y genómica en la medicina en las últimas cinco décadas y el esperanzador abanico de posibilidades que revolucionará la asistencia clínica en un futuro inminente.

El evento, celebrado en el Hotel Hilton de Barcelona el pasado 10 de diciembre, estuvo marcado por la emoción de los recuerdos y reencuentros entre colegas tras medio siglo de lucha en favor de la incorporación de la especialización sanitaria de Genética en España. Un esfuerzo de “todas las juntas directivas que han trabajado

para transmitir la importancia de la genética a la sociedad”, como destacó la Dra. Guillén, y que acaba de culminar con la puesta en marcha definitiva de esta formación reglada tras el visto bueno emitido el pasado 5 de diciembre por la Comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud.

El acto, al que acudieron cerca de 200 asociados y personalidades de la genética española, fue inaugurado presencialmente por Juan Cruz Cigudosa, secretario de Estado de Ciencia, Innovación y Universidades, y Antonio Cabrera, vocal de la junta directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) junto a la presidenta de la AEGH. Además, a través de sendos vídeos, enviaron su mensaje de felicitación Javier Padilla, secretario de Estado de Sanidad, y Juan Carrión, presidente de FEDER.

Antonio Cabrera felicitó a los genetistas médicos y clínicos de laboratorio por haber conseguido “esta reivindicación histórica que ayudará a más 3 millones de pacientes con enfermedades raras y a sus familiares en busca de un diagnóstico preciso y de nuevas terapias génicas”.

En la misma línea, el presidente de FEDER agradeció a la AEGH, a través de un vídeo, que “haya luchado por implantar la especialización sanitaria, en cuya lucha hemos colaborado, para beneficiar a nuestros pacientes y familiar logrando diagnósticos, apostando por la medicina de precisión e incorporando a más profesionales de la genética en el Sistema Nacional de Salud (SNS)”.

Javier Padilla, también mediante la proyección de un vídeo, aseguró que era “un placer estar en la celebración de los 50 años de la AEGH; y además poder hacerlo en un momento tan singular tras la aprobación por parte de la Comisión de Recursos Humanos del SNS de la creación de las especialidades de Genética Médica y Genética Clínica de Laboratorio. Así, desde el Ministerio podremos trabajar en la elaboración del real decreto para crear ambas especialidades”.

“No podía no estar aquí hoy”, afirmó con emoción Juan Cruz Cigudosa, que fue presidente de la AEGH. Aseguró que “posiblemente, la secuenciación del genoma humano ha sido el cambio tecnológico y científico más grande de la humanidad”, que ha posibilitado la aplicación clínica a través de la medicina genética y genómica. “Todos los agentes del sistema sanitario han interiorizado que la genética y la genómica es esencial en la asistencia clínica diaria”.

Además, el secretario de Estado de Ciencia, Innovación y Universidades animó a la gente joven a “participar por el bien común mediante el asociacionismo. Sin ciencia no hay futuro. Y el futuro está aquí ya”.

“Estamos ante una revolución tecnológica, pero sin olvidar al paciente”

Tras la inauguración, comenzó la mesa de debate-participación titulada ‘Un recorrido por los hitos que dieron forma a la genética en España’, que fue moderada por Antonio Martínez Monseny (Servicio de Genética Hospital San Joan de Deu, Barcelona) y contó con tres expresidentes de la AEGH: María Isabel Tejada Mínguez (decana del Colegio Oficial de Biólogos de Euskadi), Feliciano Ramos Fuentes (catedrático de Pediatría Universidad de Zaragoza) y Montserrat Baiget Bastus. Además, intervinieron Ángel Carracedo Álvarez (Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela) y Carmen Ayuso García (Departamento de Genética. Fundación Jiménez Díaz, Madrid, reciente Premio Nacional de Investigación).

Montserrat Baiget conmovió a los asistentes del 50 aniversario con sus palabras acerca de “lo feliz que estoy por haber elegido esta carrera, los grandes amigos que he hecho y cuánto la he disfrutado. Felicito a mi yo de 18 años por haber tomado esa decisión”.

Carmen Ayuso precisó su visión del futuro de la aplicación clínica de la genética en los próximos 5 años: “Viviremos un cambio drástico porque todo lo que soñábamos cuando empezamos a ejercer se hará realidad: los pronósticos serán distintos, los diagnósticos serán más rápidos y los tratamientos más efectivos”. Eso sí, “aunque estemos ante una revolución tecnológica, no se nos olvida que lo más importante es el conocimiento y el paciente”.

Ante la evidencia de que esa revolución en la medicina de precisión está ya en plena eclosión, Ángel Carracedo subrayó su preocupación por resolver desafíos éticos como “los retos de la sostenibilidad en las técnicas, la necesidad de regular la privacidad de los datos genéticos o el control de la genética al consumidor, con tests genéticos que no valen para nada y sin un asesoramiento genético adecuado”.

Feliciano Ramos quiso compartir una anécdota que demuestra las elevadas expectativas de la sociedad en las posibilidades de la genética desde sus inicios. El expresidente de la AEGH atendió a “una pareja que me pidió clonar a su hijo recién fallecido. Les recomendé otras opciones para volver a ser padres y entendieron que era imposible”.

La también expresidenta Tejada aprovechó el momento para dirigirse a aquellos jóvenes que estén pensado en dedicarse a la genética en el futuro: “¡Van a tener una especialidad! Que estudien Medicina y se preparen el MIR en Genética Médica

o Biología y que se saquen el BIR de Genética Clínica de Laboratorio porque ahora, al fin, será una realidad”.

“Habrá dos clases de genetistas: los que usen la IA y los que no”

Los jóvenes investigadores de la AEGH que destacan por su carrera y por su proyección futura en la evolución de la investigación genética y la medicina de precisión fueron los protagonistas de la mesa titulada ‘El futuro de la genética: un horizonte de posibilidades y desafíos’, moderada por Encarna Guillén. Participaron Laura Valle Velasco (Instituto Catalán de Oncología. IDIBELL); Raquel Yahyaoui Macias (Lab. Metabolopatías y Cribado Neonatal. Hospital Regional Universitario de Málaga); Fernando Santos-Simarro (Unidad de Diagnóstico Molecular y Genética Clínica, Hospital Son Espases, Palma) y Belén de la Morena Barrio (Servicio de Hematología y Oncología Médica, Murcia).

Ante las preguntas sobre qué innovaciones genéticas esperan que se materialicen en el futuro, los participantes opinaron sobre los pros y contras de la incorporación de nuevas tecnologías como la Inteligencia Artificial (IA).

Raquel Yahyaoui se mostró segura de que "en el futuro va a haber dos clases de genetistas: los que usan la IA y los que no. Quienes aprendan a usar estas herramientas van a encontrar muchas oportunidades".

Belén de la Morena estuvo de acuerdo con su compañera: "Hay que aprovechar todos los recursos y usar la IA para ser más eficientes". Y ante los posibles riesgos que puedan generar estos avances, apostó por la divulgación científica, por enseñar bien a la sociedad en qué consiste la terapia génica”.

Fernando Santos-Simorra apuntó que “los pacientes ya usan la IA y llegan a la consulta con preguntas que les ha dado ChatGPT”. Además, habló de los falsos mitos acerca de las posibilidades reales de la genética porque “vienen a diario pacientes a la consulta a que les descartes una enfermedad, no a asesorarse”.

En la misma línea sobre los mitos y la necesidad de la alfabetización genética de la sociedad, Laura Valle mencionó el reto de eliminar “el lastre del resultado positivo; es decir, que el paciente y su familia vean como una oportunidad el diagnóstico genético en lugar de como un problema”.

El acto concluyó con un emocionante acto de homenaje a los jubilados y las anteriores juntas directivas porque, como remarcó la presidenta de la AEGH, “durante medio siglo todos hemos realizado un trabajo colaborativo que ha culminado en llegar a los retos conseguidos. ¡Sigamos haciendo historia juntos!”.