



Medicina personalizada

Palabras clave

- **Genoma:** la información genética completa de un organismo, codificada en forma de ADN, que se encuentra en todas las células.
- **ADN:** el compuesto químico portador de la información genética, formado por cuatro unidades químicas: A, T, G y C.
- **Gen:** una porción de ADN que, generalmente, contiene información para formar proteínas o para regular funciones celulares.
- **Genoma:** el orden de las unidades del ADN es un código para las unidades químicas de una proteína.
- **Mutación:** un cambio en la secuencia de ADN, que puede tener efectos positivos, negativos o neutros.
- **Secuenciación:** la lectura del código de un genoma.
- **Genómica:** el estudio del funcionamiento del genoma.

¿Por qué se habla tanto de medicina personalizada?

Imagina que el médico te toma una muestra de saliva para obtener tu perfil genético y de esta manera descubre qué enfermedades tienes más riesgo de desarrollar y te prescribe un tratamiento preventivo personalizado en la dosis exacta para tu perfil en concreto. Este caso puede darse en el futuro gracias a los avances en genómica. Cuanto más sabemos del genoma, más uso podemos darle a esa información en el campo de la asistencia sanitaria, lo que plantea importantes cuestiones legales, sociales y éticas. ¿Quién debería tener acceso a nuestro perfil genético? ¿Cómo debería financiarse la medicina personalizada? Y ¿cuánta información es demasiada información?

Datos estadísticos

- **1 mes:** el tiempo necesario para obtener la secuencia completa del genoma de una persona.
- **2.000:** el número de pruebas genéticas disponibles a día de hoy, que pueden dar información a los médicos sobre cómo utilizar los fármacos para tratar a un paciente.
- **25.000:** el número estimado de genes de un ser humano.

Preguntas y respuestas sobre cuestiones científicas

¿Cómo puede nuestro genoma afectar a nuestra salud?

Todas las células de nuestro cuerpo contienen material genético con instrucciones sobre cómo formar todas y cada una de las partes de nuestro organismo.

Estas instrucciones se encuentran codificadas en el ADN, un código formado por cuatro unidades químicas (bases) que representamos con las letras A, G, T y C. El orden en el que estas letras aparecen en el ADN determina la información. Una porción de ADN que contiene instrucciones para formar una proteína o para regular una función celular se llama gen.

Este material genético varía de un individuo a otro, y lo heredamos de nuestros padres (50% de la madre y 50% del padre). Esto es lo que determina nuestras diferencias genéticas, como el color de los ojos. Los gemelos idénticos comparten el mismo perfil genético, y las diferencias entre ellos demuestran que el entorno también tiene su función a la hora de determinar cómo somos.

Algunas combinaciones del código del ADN podrían dar lugar a una enfermedad, de manera que a través del estudio del perfil genético de una persona, podemos ver la probabilidad que presenta de sufrir ciertas enfermedades. Nuestro perfil genético también determina la manera en que reaccionamos a distintos tipos de medicinas.

¿En qué consiste la medicina personalizada?

Hay muchos fármacos que no funcionan de manera eficaz en un gran número de pacientes. La medicina tradicional solía adoptar el enfoque del “uno para todos”, pero la medicina personalizada tiene como objetivo aplicar tratamientos individualizados en función de las características genéticas de los pacientes. Para ello, es conveniente poseer un profundo conocimiento de su genoma (información genética).

La medicina personalizada divide a los pacientes en grupos basados en sus perfiles genéticos individuales. De esta manera, es posible adaptar los tratamientos, dándole a cada paciente la dosis mínima eficaz para evitar efectos secundarios y prevenir toxicidades.

Todo esto puede significar la identificación de genes que hacen que los fármacos sean eficaces o dañinos y el desarrollo de nuevos fármacos o vacunas en función de las diferencias entre grupos en cuanto a su susceptibilidad a enfermedades infecciosas.

¿Qué pruebas podemos realizar para ver si una persona tiene probabilidades de desarrollar una enfermedad?

Las pruebas genéticas pueden ser un modo de descubrir si eres portador de una mutación genética en particular que pueda causar una enfermedad. Estas pruebas solamente son efectivas si la investigación demuestra que una enfermedad está causada por una mutación genética específica.

Por ejemplo, sabemos que un gen específico es el causante de la **atrofia muscular espinal** (una enfermedad que provoca en los pacientes debilidad muscular y parálisis progresiva). Una prueba genética a partir de una muestra de sangre puede mostrar si ese gen está presente y, por lo tanto, si la persona tiene probabilidades de desarrollar la enfermedad.

¿Cómo se llevan a cabo las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas pueden realizarse a partir de una muestra de sangre o de pelo, o puede usarse un bastoncillo de algodón para tomar una muestra de células de la parte interna de la mejilla, por ejemplo. Un laboratorio recibe la muestra y los técnicos examinan el ADN, los cromosomas o las proteínas que contiene, y entonces envían los resultados de las pruebas al médico del paciente; de esta forma los pacientes pueden consultar con un profesional sanitario especializado en genética humana que analiza e interpreta los resultados.

No disponemos de análisis para diagnosticar todas las enfermedades genéticas: en este momento, solo existen pruebas para unas 1000 enfermedades de este tipo. La mayoría de las pruebas se utilizan para diagnosticar enfermedades poco frecuentes, como el síndrome de X frágil o la atrofia muscular de Duchenne.

En el futuro podríamos conseguir resultados instantáneos de las pruebas genéticas, o incluso comprar una en la farmacia para hacerla en casa.

¿Cómo reciben los pacientes asesoramiento acerca de enfermedades genéticas?

Los pacientes con riesgo de padecer enfermedades genéticas normalmente reciben algún tipo de asesoramiento genético.

Los antecedentes familiares suelen ser muy importantes. El ver quién ha tenido la enfermedad en el pasado puede ayudar a determinar qué análisis son los adecuados. Los

Pruebas genéticas y Herceptin

Uno de los primeros fármacos en requerir una prueba genética fue Herceptin, un tratamiento para el cáncer de mama. Antes de dárselo a los pacientes, los médicos tienen que realizar una prueba genética para comprobar los niveles de un gen llamado HER2 en el tejido tumoral para ver si Herceptin será efectivo.

genetistas pueden explicar los resultados de cualquier prueba y ayudar a los pacientes a decidir cuál será el siguiente paso.

Por otro lado, un genetista también puede evaluar el riesgo de desarrollar una enfermedad en particular. Por ejemplo, si hay muchos antecedentes de cáncer en tu familia, un genetista evaluará tu riesgo y lo analizará contigo. Pueden ayudarte a decidir si quieres hacerte análisis en busca de signos de cáncer o pruebas más específicas.

Los profesionales sanitarios están obligados a mantener la información genética en el ámbito confidencial. Esta información está protegida por el derecho a la privacidad de los pacientes, un derecho humano fundamental, y especialmente porque podría ser usada para satisfacer intereses corporativos en lugar de para fines médicos.

¿Qué uso podemos hacer de la genética para asegurarnos de que la medicina funciona correctamente?

La medicina personalizada también tiene impacto en cómo se desarrollan los fármacos. Cada vez más, cuando se desarrolla un nuevo fármaco, los investigadores también desarrollan una prueba genética que lo acompaña. Esta prueba le dará al médico información acerca de la eficacia del fármaco según el perfil genético del paciente. Así, cuando un paciente se someta a una prueba genética, el doctor se hará una mejor idea de si el fármaco será o no eficaz y podrá elegir la medicación más adecuada para ese caso.

Juego *Discussion Continuum*

Esta actividad está pensada para facilitar el diálogo sobre los aspectos éticos, legales y sociales de los estudios de la obesidad. Grupos de 4 a 12 estudiantes debatirán las cuestiones suscitadas por cada afirmación y, para cada carta, elegirán entre «de acuerdo» y «en desacuerdo».

Contenido:

- Una carta DE ACUERDO y una carta EN DESACUERDO
- Ocho cartas de debate, que incluyen una afirmación sobre algún aspecto de la obesidad

Reglas del juego:

1. Los jugadores forman grupos pequeños, de 4 a 12 miembros por grupo. Cada grupo recibe una carta DE ACUERDO, una carta EN DESACUERDO y 8 cartas de debate.
2. Cada grupo coloca en el suelo o sobre la mesa, a un metro de distancia, la carta DE ACUERDO y la carta EN DESACUERDO para representar los dos extremos de un continuo. Las cartas de debate se colocarán en ese espacio de separación.
3. El primer jugador lee la primera carta de debate al resto del grupo. El jugador deberá asegurarse de que todos entienden la carta y, si es necesario, deberá utilizar la información de la introducción para asegurarse de que el grupo comprende la afirmación.
4. A continuación, el primer jugador decide en qué medida está de acuerdo con la primera carta. Coloca la carta boca arriba en un punto del continuo del debate, más o menos cerca de DE ACUERDO o EN DESACUERDO, según su criterio. Esta será la elección del jugador y el grupo no la someterá a debate. Si lo desea, el jugador podrá dar una justificación.
5. A continuación, los jugadores, por turnos, leen una carta, comprueban que todos la comprenden y eligen individualmente dónde colocarla en el continuo, como hemos visto anteriormente.
6. Una vez se hayan leído, comprendido y colocado en el continuo todas las cartas, podrá iniciarse el debate. El objetivo es colocar las cartas entre DE ACUERDO y EN DESACUERDO en un orden convenido por la mayoría de los jugadores. Los jugadores deben elegir una carta de discusión y debatir si moverla o no.
7. Al final del debate, cada grupo deberá tener un continuo acordado por la mayoría.
8. Si son varios los grupos que juegan al mismo tiempo, el facilitador puede querer aportar en conjunto los resultados de los distintos grupos. ¿Son similares? ¿Puede alguien de cada grupo explicar sus decisiones sobre una carta en particular?

Adaptación del juego:

¿Limitaciones de tiempo? No dude en reducir el número de cartas, o simplemente utilizar las cartas como puntos de partida para el debate.

Discussion Continuum desarrollado por Ecsite, en colaboración con Barcelona Science Park y Centre of the Cell (Londres), en el contexto del proyecto Xplore Health. Gracias a At-Bristol por el desarrollo del formato del continuo del debate: www.at-bristol.org.uk

De acuerdo

En desacuerdo

Carta de debate 1

“Si no quiero saber lo que mi perfil genético dice acerca de mí, **no debería estar obligado a hacerme una prueba genética.**”

Carta de debate 2

“Si puedo permitirme una **atención sanitaria privada**, debería tener **un acceso mayor a la medicina personalizada** que alguien que solo tiene la cobertura básica.”

Carta de debate 3

“En investigación sobre medicina personalizada, **debería invertirse más dinero en las enfermedades que afectan a más personas** en cada país. Cuanto menos frecuente sea la enfermedad, menos debe financiarse su investigación.”

Carta de debate 4

“La medicina personalizada debería **financiarse con dinero público antes que a través de compañías con afán de lucro**, para garantizar que se desarrolla pensando en las necesidades y no en los beneficios.”

Carta de debate 5

“Cuando se les hagan pruebas a los pacientes para ver si corren riesgos en el futuro, los médicos **nunca deberían hacer pruebas para enfermedades que no tienen cura, como el Alzheimer.**”

Carta de debate 6

“A la policía **no se le debería permitir guardar una base de datos genética** de todos los ciudadanos para facilitar sus investigaciones.”

Carta de debate 7

“Si identificamos un gen relacionado con la predisposición a la calvicie, una pareja que esté sometiéndose a un tratamiento de fertilidad **debería poder elegir** si quiere que su hijo herede ese gen o no.”

Carta de debate 8

“Las pruebas genéticas para descubrir si los hombres son estériles **no deberían poder comprarse sin receta** en la farmacia. Este tipo de prueba debe ir acompañada del consejo de un médico.”

Carta de debate 9

“Si las pruebas genéticas revelan un riesgo de padecer una enfermedad grave, **los médicos deberían estar obligados a informar inmediatamente a la familia directa** del paciente, ya que comparten genes y pueden estar en riesgo.”