INFORMACION
ALICANTE

21/08/2016

DIARIO INFORMACIÓN
Prensa: DIARIO
Tirada: 34132
Valoración: 6.111 €
Sección: ACTUALIDAD
Difusión: 28082

Un miembro de la unidad de Genética Molecular del Hospital de Elche trabaja en el laboratorio. El centro es referencia autonómica en diagnóstico genético del cáncer hereditario. SERGIO FERRÁNDIZ

Esperanza, futuro y dilemas. Abrir el manual de instrucciones de un ser humano y usar su información para prevenir enfermedades en ellos o en su descendencia es ya un hábito diario en varios hospitales y clínicas alicantinos. La medicina genética ha reducido costes y multiplicado su eficiencia gracias a nuevas tecnologías que aceleran su rendimiento y generan, a la vez, problemas éticos a los especialistas de una rama médica con mucho futuro.

La hora de la medicina genética

▶ Las mejoras técnicas disparan el interés desde hace dos años por una disciplina con varios centros punteros en la provincia

ANDRÉS VALDÉS

■ Aunque comemos alimentos transgénicos o nos tratamos con remedios modificados por ingeniería genética, como la insulina, un halo de ciencia ficción sigue rodeando al término «medicina genética». Pese a que intuimos que está entre nosotros, la mayoría de la población vive ajena a los logros que está consiguiendo esta especialidad en clínicas públicas y privadas que están tan cerca como los centros de salud de toda la vida.

Quizá porque el traslado del estudio del ADN desde los laboratorios de ciencia base hasta los hospitales ha sido mucho más discreto que la investigación que permitió hacer ese salto. Durante toda la década de los 90, el Proyecto Genoma Humano protagonizó la actualidad científica con sus reiterados éxitos hasta que en 2003, dos años antes de lo previsto, los responsables del proyecto anunciaron su culminación: se había logrado cartografiar con máximo detalle la ubicación y la función de los alrededor de 25.000 genes que contiene el ADN humano. Se había fotografiado el libro de instrucciones sobre el que se desarrolla nuestro organismo. «Fue el inicio de lo que tenemos en la actualidad. Empezamos a avanzar cuando la secuencia estuvo a disposición de todos los científicos», recuerda el catedrático de la Facultad de Medicina de la UMH y responsable del área de Genética del Hospital Vistahermosa de Alicante, Joaquín Puerta.

> «Hemos pasado de descifrar un genoma humano en 15 años a hacerlo en 15 días», asegura un genetista

Aquel año la genética ya estaba lista para aliarse con la medicina para investigar, ya con el mapa del ser humano en la mano, cómo combatir mejor las enfermedades que destruyen su calidad de vida.

Aplicaciones

Hoy en día, la medicina genética se sirve de la información contenida en el ADN humano para diagnosticar y predecir afecciones que tienen su origen en los genes que recibimos de nuestros padres. Basta una muestra de estas moléculas extraída de la sangre, el cabello o la mucosa bucal para poder detectar -con distinto grado de fiabilidad- un gran número de alteraciones genéticas que puede desarrollar una persona y cómo pueden afectar a su descendencia. «Todos tenemos cientos de variantes que pueden ser mutaciones que causen enfermedades en nosotros o en los de otra generación», asegura Puerta durante una entrevista en la cafetería del hospital.

Su centro es uno de los más avanzados en el país en aplicar estas técnicas de diagnóstico, posición que comparte con otros miembros del «clúster de la fertilidad» que se ha ido consolidando en la avenida de Dénia de Alicante. Pero también la sanidad pública está al día y tiene varios centros de genética en las tres provincias de la Comunidad. El centro de Elche de Genética Molecular es referencia autonómica en detección del cáncer hereditario y un importante centro de conocimiento para subdisciplinas como la patología molecular. La apuesta es firme porque los últimos avances técnicos auguran a la genética un papel clave en la medicina del futuro.

Un técnico en el laboratorio del Instituto Bernabéu. INFORMACIÓN

En la actualidad ya están pasando muchas cosas. La medicina dispone hoy de una cantidad de información sobre cada paciente y su entorno tan enorme gracias a la genética clínica que ya se habla de «medicina personalizada»: los científicos confían en que en unos años

INFORMACION
ALICANTE
21/08/2016
DIARIO INFORMACIÓN
Prensa: DIARIO
Tirada: 34132
Valoración: 5.204 €
Sección: ACTUALIDAD
Difusión: 28082

los tratamientos y los fármacos sean capaces de rozar el 100% de eficacia al dirigirse a pacientes que comparten rasgos genéticos y en que se abandonen dianas las dianas clásicas de sexo y edad de la medicina generalista.

A la vez, la biomedicina busca sinergias con la informática para cruzar cantidades ingentes de datos y variables en busca de patrones genéticos que marquen el camino hacia nuevas curas. En reproducción asistida se están cambiando historias de familias malditas por el cáncer y otras enfermedades gracias a técnicas como el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP). Y los afectados por enfermedades raras están encontrando en estos especialistas sus mejores apoyos tras una vida deambulando entre consultas e incertidumbre en busca de un diagnóstico.

A o lejos, especialidades como la patología molecular que trabaja el Hospital de Elche cooperan con otros laboratorios para hallar maneras de frenar cualquier tipo de tumor, según el responsable de Genética Molecular, José Luis Soto . Y en la línea de horizonte se vislumbra que estos avances se alíen con nuevas técnicas como la edición genética que ayudó a descubrir el investigador alicantino Francisco Mojica para producir soluciones para personas con enfermedades sin cura o en espera de transplantes, en una aspiración que no está exenta de dilemas legales y éticos.

Las posibilidades son tan amplias que el Gobierno incluyó en 2014 la genética en el decreto de creación de nuevas especialidades para el sistema de salud. «Genética será una materia transversal y van a hacer falta muchos especialistas», afirma el médico director de la cátedra Vistahermosa de la UMH y también miembro de la Comisión Nacional de Reproducción Asistida.

Pero, si sabemos cómo cartografiar el contenido de la doble hélice desde hace décadas, ¿por qué hay tanto interés reciente en hacer genética?

Nuevas herramientas

«La NGS (Next Generation Sequencing) ha revolucionado el sector. Los resultados que antes tardábamos en conseguir 15 años -como la secuencia completa de nucleótidos del Proyecto- ahora los tenemos en 15 días», cuenta por teléfono José Antonio Ortiz, responsable de Genética Clínica del Instituto Bernabéu. Su laboratorio es uno de los centros acreditados -la ley española es férrea en este asunto- que se hizo hace poco con una máquina NGS, cuyas lecturas masivas de genes permiten un ahorro de unos 5.000 euros, según algunas fuentes, por cada genoma analizado respecto a tecnologías más antiguas.

Información de relevancia vital a un precio y plazo impensables hace diez años es lo que está detrás de este renacer de la genética. «Antes tenías que saber qué estabas buscando, ahora puedes ver qué te encuentras» explica el catedrático junto a la máquina NGS que acaba de adquirir su centro.

> Pese a que la ley restringe los tests genéticos a centros certificados, la red está llena de ofertas dudosas

Límites y riesgos

En su departamento se obtiene información para las unidades de reproducción asistida y oncología del centro, dos de las áreas donde la medicina genética aporta más soluciones. Está siendo determinante para la detección temprana de algunos cánceres y de otros «errores genéticos» que derivan en síndromes incapacitantes como Marfan, Down o Huntintong así como enfermedades más extendidas como la fibrosis quística. Según cuenta el médico, «entre el 5 y el 7% de los cánceres» se heredan con el material genético familiar al igual que ocurre «con el 80% de las llamadas enfermedades raras, con una incidencia de menos de cinco casos por cada 10.000 personas».

La ley de reproducción asistida de 2006 y la de investigación biomédica de 2007 permiten evitar la transmisión de algunas de estas afecciones mediante DGP, desechando los preembriones enfermos y seleccionando al más sano para que sea implantado en el útero. Es un proceso que se realiza a diario en centros públicos y privados de reproducción asistida de la comunidad Valenciana. «Hay algunas enfermedades para las que tenemos que consultar a la Comisión antes de decidir qué hacer con el preembrión», aclara Ortiz.

Manejar material genético humano implica aceptar unas limitaciones y seguir unos protocolos cuyo incumplimiento comporta castigos muy severos. Pero existen cuestiones éticas sobre las que la ley no tiene posicionamiento que obligan a un debate que, de momento, sólo se recoge en organismos profesionales. «¿Debo informar a un paciente de que no le hemos encontrado signos del cáncer de colon que sospechaba tener pero sí evidencias de que desarrollará Huntington en pocos años?», se pregunta retóricamente el médico y profesor de la UMH. Asegura que el «derecho a no saber» ampara a un 30% de quienes han sido estudiados y diagnosticados con esta afección neurodegenerativa. Eligieron vivir sin saberlo.

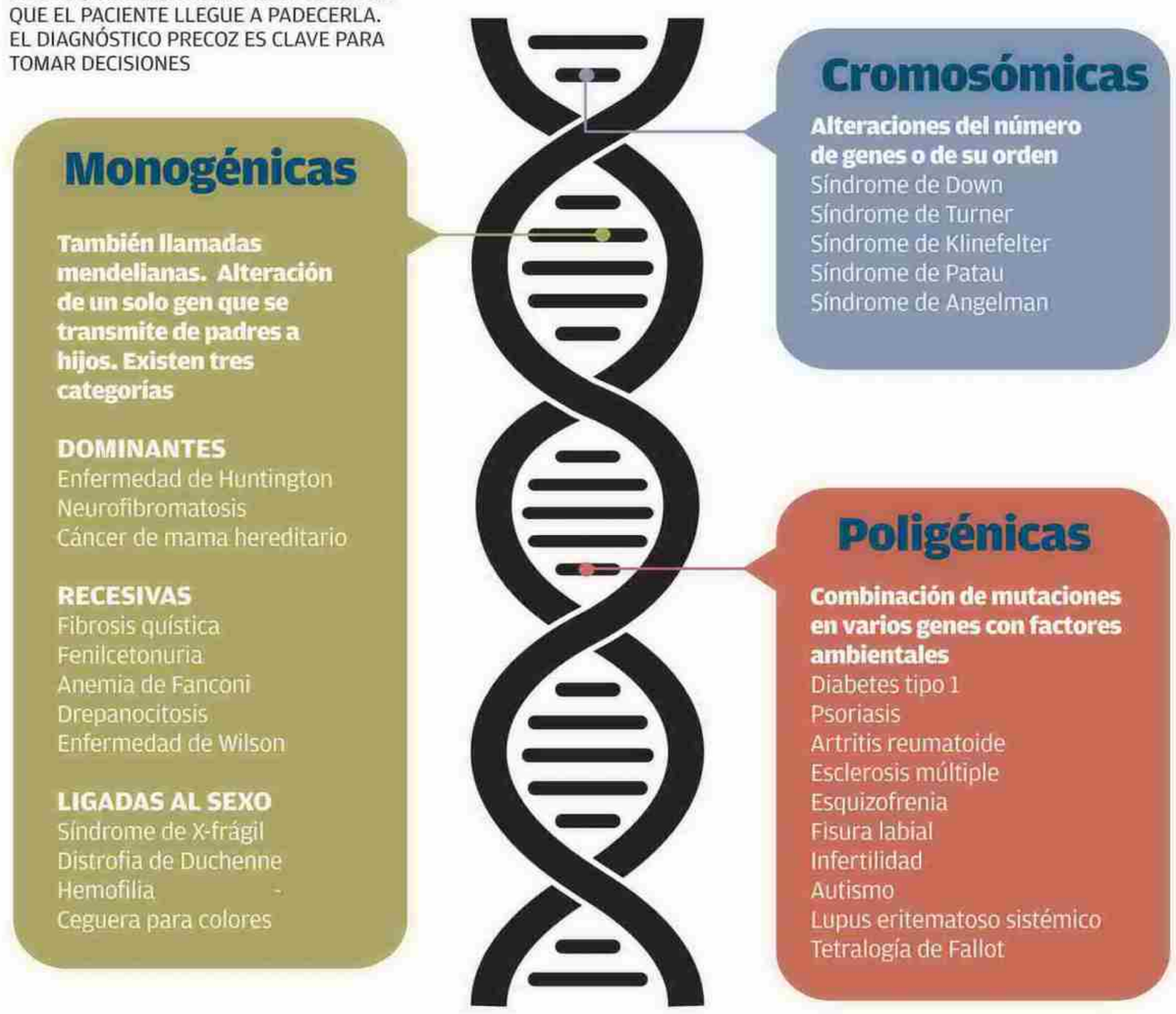
Acceder a un estudio del propio ADN no es sencillo. La ley de 2007 deja claro que el test sólo se debe hacer después de que un consejero genético de un centro acreditado lo recomiende. El objetivo es mantener a los especuladores y estafadores alejados, aunque no siempre se consigue, como prueban los tests online «directos a consumidor» que se pueden encontrar en internet y contra los que alertan todos los profesionales.

«Por 300 euros te puedes hacer hoy en día un test de 16 enfermedades genéticas muy completo, pero siempre si hay indicios», apunta Rueda. Se muestra contrario a que la sanidad se «genetice» y a que se dispare la «curiosidad genética».

Mientras se contiene a los indeseables, el sector invita a los legisladores a ponerse al día. «Tenemos una ley de investigación biomédica, pero ninguna de genética clínica. Y hace diez años cuando se publicó la ley nadie se imaginaba el desarrollo que iban a tener estas tecnologías», apunta el responsable de Genética Molecular.

Las enfermedades genéticas más comunes

EXISTEN AFECCIONES QUE SE PUEDEN PORTAR, DESARROLLAR O MANTENER SIN QUE EL PACIENTE LLEGUE A PADECERLA. EL DIAGNÓSTICO PRECOZ ES CLAVE PARA TOMAR DECISIONES



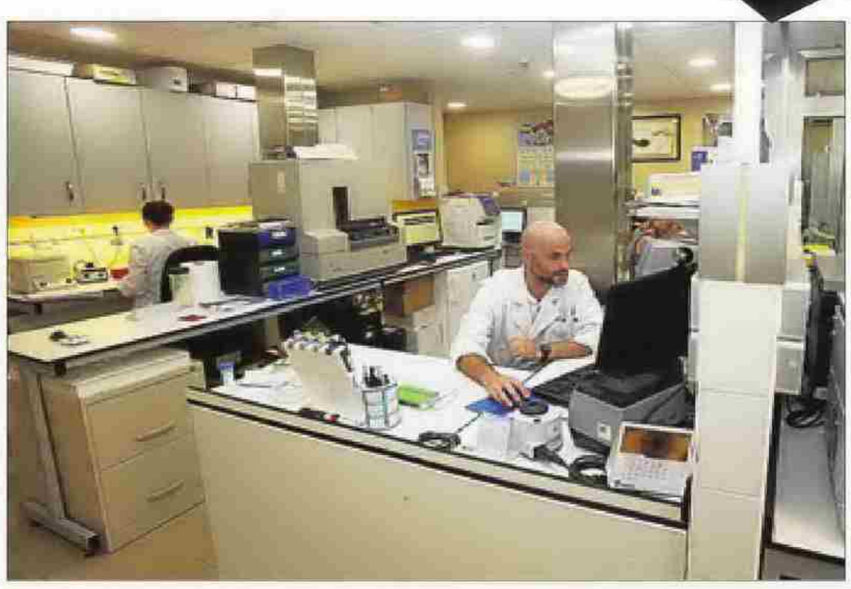
Fuente: Unidad de Reproducción Clínica Vistahermosa

INFOGRAFÍA ▸ **INFORMACIÓN**

NUEVAS HERRAMIENTAS

Un «escáner» de lo desconocido

«Como pasar de ir en bici a ir en fórmula 1», «como investigar sin internet a hacerlo con red». Los profesionales de la genética en la provincia tienen muy claro qué ha supuesto para ellos contar, desde hace apenas un par de años, con aparatos de secuenciación de genoma NGS (Next Generation Sequencing) como este, de tamaño similar a una caja registradora y un precio que ronda los 100.000 euros. Los procesos anteriores obligaban en muchos casos a elegir una sección corta del ADN del paciente y saber de antemano qué se está buscando para confirmar o descartar un diagnóstico. La NGS permiten por contra escanear toda la doble hélice en tiempo récord, por lo que no sólo se chequea lo conocido, sino que se exploran nuevas regiones de genes.



El laboratorio de genética de Vistahermosa. JOSE NAVARRO