

Por una mejor calidad de vida

Medicina

*Ya es posible prevenir enfermedades importantes conociendo el riesgo genético que cada persona tiene de padecerlas*

# personalizada genómica

■ POR JUAN SABATER TOBELLÀ

**U**n sueño hecho realidad, por fin al alcance de todos. Ya es posible prevenir enfermedades importantes, conociendo el riesgo genético que cada persona tiene de padecerlas, o recetar medicamentos de forma segura según los genes de cada persona para evitar así los efectos adversos, que en Estados Unidos son la quinta causa de muerte y en España se estima que provocan 20.000 muertes al año.

#### Los precedentes

En el año 2003, tras doce años de trabajo y 3.000 millones de dólares de presupuesto, un equipo de científicos del NIH (National Institutes of Health - USA), entregó a la comunidad científica la descodificación del genoma humano. Gracias a ese trabajo, hoy sabemos que la molécula de ADN está formada por 3.200 millones de pares de bases (que podríamos describir como unos peldaños de una escalera), codificadas por cuatro letras, de las que los humanos nos diferenciamos entre nosotros en un 0,1% en el orden de estas bases. Es decir, tenemos diferentes letras en tres millones de "peldaños". Si estas letras las escribiéramos seguidas y las imprimiéramos, ocuparían 200 tomos de la guía telefónica de Nueva York, que tiene 1.000 páginas, y si lo trocéramos en palabras y quisiéramos

*Los humanos somos diferentes: nos diferencian 3 millones de pares de bases. Gracias a la descodificación del genoma humano, ahora estamos en condiciones de conocer cuáles son estas diferencias: en qué punto del ADN somos distintos unos de otros.*



leerlo tardaríamos unos nueve años... sin dormir. Es conocido, por ejemplo, que hay algunas personas que fuman toda la vida y no tienen cáncer de pulmón, mientras que algunos fumadores pasivos lo padecen. O personas que no toleran la leche de vaca; mujeres que toman contraceptivos orales y no les pasa nada y otras que sufren una trombosis; o personas que toman un medicamento recetado correcta-

mente según protocolos establecidos para su enfermedad y no les produce el efecto esperado, les causa molestias o incluso les motiva un ingreso de urgencia debido a su reacción.

Estos hechos y muchísimos otros los conocemos de siempre y la explicación es que los humanos somos diferentes: nos diferenciamos en 3 millones de pares de bases. Gracias a la descodificación del genoma humano, ahora estamos en condiciones de conocer cuales son estas diferencias: en qué punto del ADN tenemos "letras" diferentes uno de otros.

La utilidad del descubrimiento

Este gran descubrimiento ha abierto la puerta a la medicina del siglo XXI: la medicina personalizada genómica, que tiene en cuenta las variaciones genéticas de cada persona. Ello permite, gracias a una medicina predictiva, programar una medicina preventiva personalizada, vivir con mayor calidad de vida y, por tanto, contribuye a su vez a un importante ahorro en gasto sanitario.

Estamos ya en condiciones de conocer cambios ge-



néticos en personas que, de momento, están sanas para determinar el riesgo que tienen de padecer enfermedades importantes y aplicar un tratamiento preventivo y precoz, adelantándonos a la aparición de los efectos indeseados. Podemos utilizar la genética no sólo como herramienta para diagnosticar enfermedades, sino como herramienta para predecirlas y por tanto prevenirlas.

## A TENER EN CUENTA:

- En uno de tres pacientes, los medicamentos que se le administran no le hacen efecto. Incluso le pueden producir efectos adversos que pueden derivar en ingreso de urgencias o incluso muerte.
- En Estados Unidos hay al año 700.000 ingresos en los servicios de urgencia y, de ellos, 120.000 derivan en hospitalización a causa de reacciones adversas a los medicamentos, según datos del CDC (Centers for Disease Control and Prevention de Estados Unidos).
- Todo esto conlleva un coste de 3.500 millones de dólares y, en más del 40% de los casos, se podrían haber evitado si se hubiesen aplicado criterios farmacogenéticos antes de recetarlos.
- El 90% de reacciones adversas a los medicamentos se producen en pacientes "correctamente medicados", según el protocolo aceptado.
- En Estados Unidos, se estima que hay al año 100.000 muertes debidas a RAM, siendo la quinta causa de muerte. Hay publicaciones con datos similares de otros países.
- La Agencia Oficial del Medicamento (FDA) de Estados Unidos recomienda hacer un estudio genético antes de prescribir 115 principios activos (unos 400-500 medicamentos). En 12 de ellos es obligatorio hacerse el test.
- En España, el 35,7% de los pacientes de urgencia tienen asociado un problema de medicación. El 81% de estos casos se habría evitado con conocimientos adecuados sobre farmacogenética.
- Se estima que en España podrían haber 20.000 muertes anuales por RAM.
- El gasto en medicamentos en España supuso, en 2010, unos 18.000 millones de euros, equivalente al 19,8% del gasto total.
- La utilización de la medicina personalizada genómica es una gran ayuda para prevenir Reacciones Adversas a los Medicamentos (RAM) y contribuye a una prescripción más segura, a una mayor satisfacción del paciente y a una reducción del gasto sanitario.

Gracias a los nuevos avances de la investigación genómica, hoy en día ya es posible identificar los riesgos de cada persona de padecer diversas enfermedades importantes, como el cáncer de mama o de próstata; el riesgo de hacer una trombosis si, por ejemplo, se van a tomar contraceptivos orales; la obesidad; una degeneración macular asociada a la edad (la forma de ceguera más frecuente de la tercera edad); o la osteoporosis para, en todos estos casos, establecer medidas preventivas para reducir el riesgo a padecerlas o retardar su aparición, así como evitar sus complicaciones.

Al mismo tiempo, este tipo de medicina aporta también un importante avance en la prescripción de los fármacos, a través de la llamada farmacogenética. Sabemos que el 30% de personas no responden a los medicamentos que se les prescribe y muchas sufren efectos adversos.

Gracias a la farmacogenética, que estudia la reacción de las personas a los medicamentos, según cambios en los genes que los metabolizan, ya es posible prescribir el medicamento adecuado, en la dosis correcta para cada persona según sus ge-

**YA ES POSIBLE  
PRESCRIBIR EL  
MEDICAMENTO  
ADECUADO Y  
DAR LA DOSIS  
CORRECTA  
PARA CADA  
PERSONA  
SEGÚN SUS  
GENES**

**PODEMOS UTILIZAR LA GENÉTICA NO SÓLO COMO HERRAMIENTA PARA DIAGNOSTICAR ENFERMEDADES, SINO COMO HERRAMIENTA PARA PREDECIRLAS Y POR TANTO PREVENIRLAS**



nes, lo que proporciona una mayor satisfacción de los pacientes, al conseguir a la primera la medicación adecuada, una mayor profesionalidad del médico al recetar la medicación apropiada a cada paciente y una reducción importante de los costes por una medicación inapropiada, además de una reducción también muy considerable de costes por ingresos de urgencias que podrían evitarse.

Recuadro: Un caso práctico

Sabemos que las estatinas son uno de los grupos de medicamentos más recetados para bajar el colesterol. De hecho, en España se hacen unos 45 millones de prescripciones al año. En el año 2001, la FDA (agencia del medicamento de Estados Unidos) retiró del mercado una estatina, la Cerivastatina, pues en los estudios de farmacovigilancia se había demostrado que había sido la causa de más de 30.000 casos de problemas musculares graves, incluidas 100 muertes. Se profundizó en la farmacovigilancia y se detectó que todas las estatinas tenían efectos secundarios. Ante la gravedad de la situación se hizo un estudio y se encontró que las personas que tenían problemas musculares tomando estatinas manifestaban el cambio de una base en el gen que codifica la proteína que transporta las estatinas dentro de las células del hígado.

Una revisión del tema de junio del 2011 del grupo europeo "Expert Opinion" ha confirmado que un 10-12% de la población que toma estatinas tiene efectos secundarios en forma de patología muscular de diferentes grados de gravedad. Por lo tanto, a la pregunta ¿es acertado recetar estatinas para bajar el colesterol?, hay que responder que sí, porque además las estatinas tienen otros efectos posi-

**EN UN MOMENTO EN QUE LA INVESTIGACIÓN GENÓMICA ESTÁ EN UN PLANO Y LA MEDICINA ASISTENCIAL EN OTRO, SON NECESARIOS PUENTES DE COMUNICACIÓN PARA UNIR ESTOS DOS PLANOS**

tivos para la salud. Sin embargo, hay que añadir un "pero": es conveniente aplicar la farmacogenética para asegurarse que el paciente no presentará reacciones adversas.

### Conclusiones

La medicina personalizada genómica, bien entendida y bien aplicada, proporciona una mejora de la salud, una satisfacción del paciente, una mejor actuación médica y una evidente reducción del gasto sanitario.

En breve, debería convertirse en una rutina realizar estudios genómicos a los pacientes para analizar sus variantes genéticas antes de prescribir según qué medicamento. Esta nueva dimensión asistencial ya está al alcance de los profesionales de la sanidad en España gracias a centros que asesoran a los profesionales de la sanidad acerca de los estudios más adecuados a realizar, les ayuda en la interpretación de los resultados, ofrece cursos y seminarios de formación e, incluso, les facilita aplicaciones informáticas para que puedan aplicar la medicina personalizada genómica, una medicina que trata al paciente y a la enfermedad de forma personalizada, según sus genes. ■



■ **JOAN SABATER TOBELLA** es el presidente de Eugenic. Doctor en Farmacia y Farmacéutico Especialista en Bioquímica Clínica, premio Creu de Sant Jordi (2009). Académico de las RRAA de Medicina y Farmacia de Catalunya.