

GENÉTICA

Diagn3stico gen3tico

Presentaci3n

El diagn3stico gen3tico tiene un gran potencial y se espera que cambie la medicina del futuro. Anticipar y prevenir enfermedades mediante la identificaci3n de alteraciones gen3ticas y cromos3micas puede transformar el paradigma de la atenci3n en salud. Sin embargo, existe un debate sobre sus l3mites 3ticos.

Debate

El evento comenz3 con una introducci3n al tema por parte de **Antoni Vila Casas**, presidente de la Fundaci3 Vila Casas. **Miquel Vilardell**, patrono de la Fundaci3 y moderador del debate, dio la bienvenida a los asistentes y present3 a los dos ponentes de la sesi3n: **Anna Veiga**, directora del Banco de L3neas Celulares del Centro de Medicina Regenerativa del Hospital Duran i Reynals y **Jos3 Lu3s Molinuevo**, director cient3fico del Programa de Prevenci3n de Alzheimer de BarcelonaBeta Brain Research Center de la Fundaci3 Pasqual Maragall.

Anna Veiga empez3 explicando los usos que al diagn3stico gen3tico se le dan en la reproducci3n asistida. Por un lado, el diagn3stico preimplantacional. Al cultivar *in vitro* al embri3n es posible saber si este es portador o no de una patolog3a determinada, sealando que el debate se centra ahora en saber qu3 se considera o no patolog3a grave. Por otro, el *screening* de donantes junto al *matching* donante-receptor. Para evitar el nacimiento de criaturas con problemas graves se analiza el ADN de donante y receptor para ver que ambos sean compatibles. **Veiga** seal3 que muchas veces las parejas que no tienen problemas de

fertilidad, quieren saber si son compatibles antes del embarazo. En este caso se llevar3a a cabo un consejo gen3tico preconcepcional. Tambi3n recal3 que todas estas t3cnicas deber3an estar al alcance de toda la poblaci3n, siendo proporcionadas por la medicina p3blica, para intentar rebajar el n3mero de criaturas que nacen con problemas gen3ticos severos.

Jos3 Lu3s Molinuevo, empez3 recalando la necesidad de un cambio en la sanidad del futuro, que deber3 centrarse m3s en la prevenci3n que en el tratamiento. Para esto, el diagn3stico gen3tico se presenta como fundamental. Puso como ejemplo la enfermedad del Alzheimer, que aunque en el 99% de los casos no existe una causa 3nica, s3 que hay un 1% que se debe a una mutaci3n gen3tica. **Molinuevo** seal3 c3mo finalmente se hab3a decidido dar esta informaci3n a los pacientes que as3 lo deseaban para que pudieran organizar su vida y tomar decisiones de forma temprana. Pero tambi3n existe otro gen, el *ApoE*, que no se puede usar para el diagn3stico pero que su presencia incrementa el riesgo de padecer Alzheimer. Seal3 c3mo en un futuro, si se descubren cu3les son los mecanismos que hacen que este gen incremente el riesgo, ser3a posible una medicina personalizada y de precisi3n para ayudar a prevenir la aparici3n de esta enfermedad.

A continuaci3n, se inici3 el debate, con las periodistas especialistas en temas sanitarios. **Àngels Gallardo**, de *El Peri3dico*, pregunt3 si los *screenings* que ya existen pueden determinar qu3 genes son susceptibles de mutar en el futuro o solo los que ya est3n mutados y hasta qu3 punto esto se puede acotar. Tambi3n pregunt3 si el futuro se encamina hacia la prevenci3n y cu3ndo podr3a existir una medicina estructurada y preventiva de mutaciones gen3ticas. Adem3s, plante3 la cuesti3n de si el

sistema sanitario público catalán y español están preparados para incorporar todas estas innovaciones. Por último, se refirió a las pruebas genéticas que se venden por internet, preguntando cuál es hoy en día la demanda de estos productos. **Ana MacPherson**, de *La Vanguardia*, planteó la cuestión de si se puede llegar a perder diversidad genética y si esto podría tener alguna consecuencia. También preguntó si en el *screening* genético la información también la recibe el donante y no solo el receptor. Así mismo planteó la incertidumbre sobre si sería sostenible un sistema sanitario preventivo basado en la genética.

Gema Revuelta, directora del Centro de Estudios de Ciencia, Comunicación y Sociedad de la Universidad Pompeu Fabra, preguntó hasta qué punto la ciudadanía comprende el consejo genético y si los profesionales sanitarios sabrían explicarse adecuadamente, en caso de generalizarse los diagnósticos preimplantacionales en la medicina pública. **Antoni Esteve**, presidente del grupo químico y farmacéutico Esteve, señaló en su intervención que la ciencia está avanzando a un ritmo extraordinario en los últimos años y preguntó hacía donde nos lleva. También se interesó por la relación entre el síndrome de Down y el Alzheimer precoz y cuál sería el papel que podría desempeñar la genética en estos casos. Además, apuntó cómo el análisis del código genético se ha convertido en una herramienta muy accesible y que merecería la pena crear bancos de datos que permitan marcar políticas sanitarias específicas para sociedades concretas. **Jordi Rius**, cardiólogo, recordó cómo en un principio hubo mucha euforia con la posibilidad de regenerar el miocardio con células madre, pero luego esta línea de investigación se abandonó, interesándose por saber el estado actual de esta cuestión. Se interesó por saber si las nuevas técnicas como el CRISPR/Cas9 habían aportado algo. **Núria Terribas**, del Instituto Borja de Bioética de la Universitat Ramon Llull, explicó cómo la información genética de los donantes no se le ofrece a la receptora y solo se le indica si son compatibles, planteándose la necesidad de ofrecer toda esta información para la toma de decisiones. También se cuestionó que nuestro sistema sanitario estuviera realmente preparado

El diagnóstico genético debería estar al alcance de toda la población, a través de la medicina pública, para rebajar el número de nacimientos con problemas genéticos.

para ofrecer un servicio generalizado a la ciudadanía de diagnóstico genético. Sobre este punto señaló que, aunque los recursos siempre son limitados, invertir en prevención siempre será más sostenible que hacerlo en el tratamiento de enfermedades que muchas veces no son curables, pero dudó sobre si estamos en disposición de poder llevar a cabo este cambio de modelo. **Gloria Téllez** quiso saber si el *screening* de enfermedades genéticas se hace en los hospitales públicos o si solo está disponible en los privados y si es una práctica local de Barcelona o también se lleva a cabo en Cataluña y el resto de España.

En respuesta a las preguntas, **Anna Veiga** empezó explicando que en el *screening* genético no se trata de hacer un diagnóstico, sino seleccionar donantes con unas determinadas características genéticas que los hacen compatibles con las receptoras, para prevenir la aparición de enfermedades. Una vez que se lleva a cabo, es importante que haya un profesional de la genética que sepa dar esta información. Cuestionó la utilidad de las pruebas genéticas por internet, señalando que ofrecían una gran cantidad de información incomprensible para la mayoría de los usuarios y que en los últimos años se han ido autogestionando dejando de informar sobre predisposiciones a enfermedades. **Veiga** apuntó cómo cada vez disponemos de más información desde el punto de vista genético y lo importante es saber gestionarla. Señaló también que estamos más cerca de la medicina personalizada y puso como ejemplo el cáncer, donde los tratamientos atienden a las características genéticas de cada paciente. Consideró que la sanidad pública está preparada para asumir el reto de incorporar el diagnóstico genético, abogando por la creación de centros especializados

que sirvan de referencia, aunque remarcó que al final las decisiones se basan en las prioridades de cada momento. Sobre la cuestión de ofrecer toda la información genética a las receptoras, incidió en la necesidad de preservar el anonimato de los donantes. **Veiga** respondió además a la pregunta de hacia dónde nos lleva el conocimiento científico, restringiéndolo al campo de la genética. En lo referente al tratamiento apuntó que la terapia génica hasta la fecha no había ofrecido buenos resultados, pero la incorporación de nuevas técnicas como el CRISPR/Cas9 que la hacen más precisa está suponiendo una revolución.

José Luís Molinuevo empezó destacando la importancia de entender cuál es la penetración de las mutaciones para poder comprender su utilidad en la medicina preventiva. Aquellas mutaciones que son de alta penetración producirán de forma más segura una enfermedad, pero hasta ahora solo se está empezando a entender los mecanismos a través de los cuales se incrementa el riesgo y que en un futuro, cuando estén bien establecidos, ello permitirá una medicina más personalizada y preventiva. También incidió en la necesidad de que el estamento político tenga claro que, para garantizar la sostenibilidad del sistema sanitario, la prevención es un pilar fundamental. En su opinión el sistema sanitario está preparado para este cambio de paradigma, con profesionales con una buena preparación, pero hace falta dotarlo económicamente. Respecto a la comprensión de los usuarios de los consejos genéticos, recalcó la responsabilidad de los profesionales por comunicarse de una forma adecuada. Sobre la relación entre el síndrome de Down y el Alzheimer, explicó que es algo conocido y sobre lo que se está trabajando. También hizo referencia al uso de las células madre, y explicó

El estamento político debería tener claro que, para garantizar la sostenibilidad del sistema sanitario, la prevención es un pilar fundamental.

que en el caso de la neurología, no han funcionado adecuadamente porque generan una densidad de sinapsis problemática.

Conclusiones

El diagnóstico genético permite conocer las bases de enfermedades hereditarias, detectar portadores de mutaciones, confirmar un diagnóstico clínico, realizar diagnósticos prenatales, neonatales, preimplantacionales e incluso mejorar la respuesta a medicamentos a través de la farmacogenómica. El estudio de los genes que son susceptibles de prevención, los métodos de *screening* y las técnicas de modificación del ADN son la base de la medicina del futuro. Se abren las puertas a terapias personalizadas y de alta precisión que comportarán un cambio de modelo sanitario, más orientado a prevenir que a curar.

Hoy en día se están estudiando factores de riesgo genético y ambientales que influyen en la expresión del genoma. Su conocimiento será clave para evitar las enfermedades o abordarlas de la mejor forma posible. El diagnóstico de patologías incurables ya ha llevado a crear unidades de consejo genético integradas por expertos que asesoran a las familias en la toma de decisiones con respecto a su futuro. Para seguir avanzando en investigación es necesario incrementar la dotación económica destinada a su desarrollo y regular los problemas éticos que se pueden derivar de su implementación. A pesar de que la aplicación de la medicina genética puede tener un alto coste y que sus resultados serán visibles a largo plazo, invertir en prevención siempre será más eficiente que hacerlo en tratamientos.

La sanidad pública deberá asumir el reto de incorporar el diagnóstico genético como avance fundamental en la medicina, y será crucial que de su aplicación pueda beneficiarse toda la población. La agencia de calidad y de evaluación de las tecnologías deberá decidir qué introduce en la cartera de servicios, apostando por lo que en el futuro pueda aportar más salud y calidad de vida. •

Opini3n Quiral

Medicina,
comunicaci3n
y sociedad

El Proyecto Quiral es fruto de la colaboraci3n entre la Fundaci3n Vila Casas y el Centro de Estudios de Ciencia, Comunicaci3n y Sociedad de la Universitat Pompeu Fabra.

Opini3n Quiral

Con la voluntad de profundizar en el tema tratado en el *Informe Quiral*, la Fundaci3n Vila Casas organiza dos veces al a1o y con temas distintos un debate abierto en el que representantes del mundo sanitario, periodistas y p1blico en general intercambian opiniones y extraen conclusiones. Con ello, la Fundaci3n Vila Casas pretende contribuir a la formaci3n de buenos criterios sanitarios que redunden en beneficio de la sociedad. Con estas conclusiones la Fundaci3n Vila Casas edita la *Opini3n Quiral*.

Debate celebrado en Barcelona el 13 de noviembre de 2018.

PONENTES

Anna Veiga, directora del Banco de L1neas Celulares del Centro de Medicina Regenerativa del Hospital Duran i Reynals.

Jos3 Luis Molinuevo, director cient1fico del Programa de Prevenci3n de Alzheimer de Barcelona β Brain Research Center de la Fundaci3n Pasqual Maragall.

FUNDACI3N VILA CASAS

Antoni Vila Casas
Miquel Vilardell Tarr3s
Montse Viladomiu
M. Jos3 Alcoriza

CECCS-UPF

Gema Revuelta de la Poza
Vladimir de Semir
Miguel Ramudo

PERIODISTAS

Àngels Gallardo, *El Peri3dico de Catalunya*
Ana MacPherson, *La Vanguardia*

COORDINACI3N

M. Jos3 Alcoriza



Universitat
Pompeu Fabra
Barcelona

CCS
Centro de Estudios de Ciencia,
Comunicaci3n y Sociedad

FUNDACI3N
VILA CASAS

www.fundaciovilacasas.com

ESPAIS
VolART
BARCELONA

Espais Volart
Ausiàs Marc, 20-22
08010 Barcelona
+34 93 481 79 85
espaivolart@fundaciovilacasas.com

CAN
FRAMIS
BARCELONA

Museu Can Framis
Roc Boronat, 116-126
08018 Barcelona
+34 93 320 87 36
canframis@fundaciovilacasas.com

CAN
MARIO
PALAFRUGELL

Museu Can Mario
Plaça Can Mario, 7
17200 Palafrugell (Girona)
+34 972 306 246
canmario@fundaciovilacasas.com

PALAU
SOLTERRA
TORROELLA

Museu Palau Solterra
Església, 10
17257 Torroella de Montgrí (Girona)
+34 972 761 976
palausolterra@fundaciovilacasas.com

Opini3n Quiral · Diciembre 2018 · N1mero 39.1
©Fundaci3n Vila Casas, 2018

Publica: Fundaci3n Vila Casas y Centro de Estudios de Ciencia, Comunicaci3n y Sociedad (CECCS, UPF)

Edici3n: Rubes Editorial
Dise1o gr1fico: Gina Serret

ISSN: 2013-486X
Dep3sito legal: B-7834-2009

PR3XIMO COLOQUIO ABIERTO
Opini3n Quiral

12 de marzo del 2019 · Horario de 10 a 12 h
Espais Volart Ausiàs Marc 22 pl. baja, Barcelona

Aforo limitado · Tel. 934 817 980

M1s informaci3n: www.fundaciovilacasas.com