

# La revolución genómica de la atención sanitaria, ya en marcha

La secuenciación del genoma será una realidad en la práctica clínica, se diagnosticarán mejor enfermedades como el Alzheimer y las terapias serán más dirigidas, como ya sucede en cáncer.

Naiara Brocal Carrasco - Lunes, 6 de Septiembre de 2010 - Actualizado a las 00:00h.

La secuenciación del genoma humano en 2001 demostró que el ADN de todas las personas es idéntico en un 99,9 por ciento. "Este mero 0,1 por ciento, en combinación con factores ambientales, es lo que hace único al individuo", recuerda Rosa Catalán, del Servicio de Psiquiatría del Hospital Clínico de Barcelona. A punto de cumplirse una década, la revolución genómica ya está cambiando el abordaje de las enfermedades y promete muchos más avances en el corto plazo, señalaron los expertos reunidos en el curso Integración de la biología molecular en la práctica clínica: la nueva era de la medicina personalizada, celebrado en la localidad madrileña de El Escorial, organizado por la Universidad Complutense de Madrid y patrocinado por Grupo Ferrer.

---

## Sólo 30 genes rigen la respuesta a entre el 70 y el 80% de los fármacos habituales

---

La secuenciación del genoma de la población será una herramienta más, pero fundamental, en la prevención, diagnóstico y tratamiento de los problemas de salud. "En pocos años" se efectuará "de forma sistemática y repetida en distintas situaciones, tanto de salud como de enfermedad", anuncia Xavier Estivill, del Centro de Regulación Genómica, en Barcelona.

En el diagnóstico, Fernando Civeira, responsable de la Unidad de Lípidos del Hospital Miguel Servet, de Zaragoza, defiende que las herramientas biotecnológicas ya están ayudando a la detección de las hipercolesterolemias de base genética. También se está avanzando en el reconocimiento de los condicionantes genéticos que aumentan la probabilidad de desarrollar una enfermedad cardiovascular. "En los últimos años se han identificado más de veinte características genéticas asociadas a un mayor riesgo de presentar cardiopatía isquémica", destaca Roberto Elosua, del Hospital del Mar, de Barcelona.

La biología molecular también está llamada a mejorar el diagnóstico del Alzheimer. Jorge Matías Guiu, director del Departamento de Neurología del Hospital Clínico San Carlos, de Madrid, expone que ya existe una herramienta que ayuda a identificar el cambio de déficit cognitivo leve a demencia. La aplicación de la farmacogenética en la práctica clínica, entendida como aquella disciplina que estudia por qué existe una amplia variabilidad en la respuesta a un medicamento, reduciría a la mitad el porcentaje de pacientes que no responde adecuadamente al tratamiento farmacológico, y que se sitúa en un 30 por ciento. Así lo cree Julio Benítez, catedrático de Farmacología de la Universidad de Extremadura, que reclama la traslación de los avances a la práctica.

---

## La farmacogenética reduciría a la mitad los pacientes que no responden a terapias

---

Según el experto, se ha avanzado dramáticamente "en estudios preliminares, en la genética molecular y en técnicas de secuenciación y genotipación". Sin embargo, la asignatura pendiente sería su aplicación en la clínica. Si bien el cáncer es el área más emblemática de las terapias a la carta, Benítez aboga por un cambio de paradigma: "Se está dando mucha importancia a la genómica del tumor y a la implicada en el riesgo de sufrir cáncer y menos a la que determina la llegada de los fármacos a las células cancerosas".

Avanzar en la farmacogenómica de la respuesta farmacológica sería mucho más "coste-eficaz", dado que con treinta genes se abarca "entre el 70 y el 80 por ciento de los fármacos que utilizamos en la clínica normalmente".

---

## Cáncer: las terapias 'a la carta' son ya realidad

---

En cáncer se investiga por la vía de desarrollar perfiles genéticos de distintos tumores y estudios prospectivos asociados a dichos cánceres para identificar dianas y evitar la toxicidad. Daniel Castellano, del Servicio de Oncología Médica del hospital madrileño Doce de Octubre, afirma que en terapias dirigidas donde más se ha avanzado es en cáncer de mama, pulmón y en ciertos tumores menos frecuentes como la leucemia mieloide o el GIST. Castellano

destaca que las firmas de valor predictivo son medidas de referencia que identifican a los pacientes que van a responder a un tratamiento concreto. "Por ejemplo la amplificación de HER2 es una firma de predicción para el beneficio de trastuzumab y quizás también de doxorubicina y paclitaxel". Asimismo, pacientes con cáncer colorrectal que presentan mutaciones en el gen KRAS parecen ser buenos candidatos para el tratamiento con inhibidores de EGFR. Por otra parte, ya existen tests de pronóstico de cáncer de mama que ayudan a anticiparse a la progresión del tumor y a predecir el riesgo de metástasis.

## **Se estudia cómo acertar con los psicofármacos**

---

El fracaso terapéutico en un primer intento en el tratamiento de los trastornos mentales se estima entre un 30 y un 50 por ciento, señala Rosa Catalán, del Hospital Clínico de Barcelona. El fracaso terapéutico con varias estrategias, advierte, puede convertir al paciente en refractario a la farmacoterapia, como sucede con el 10 por ciento de pacientes con depresión y del 20 al 30 en esquizofrenia. La farmacogenética en psiquiatría sería una ayuda fundamental para el correcto tratamiento de los pacientes. De lo que ya se sabe, destaca los estudios que revelan que "polimorfismos de los genes que codifican el receptor serotoninérgico 2A y el receptor D2 de dopamina influirían en la eficacia de los antipsicóticos en esquizofrenia". Otras investigaciones han hallado que el polimorfismo de la subunidad 3 del receptor dopaminérgico elevaría el riesgo de discinesia tardía con antipsicóticos. Asimismo, varios trabajos han hallado una relación entre la variación genética en el sistema del citocromo P450 y efectos adversos inducidos por determinados psicofármacos.

## **En busca de trasplantes más seguros y efectivos**

---

Los inmunosupresores son esenciales en la terapia de los pacientes trasplantados. Valentín Cuevas-Mons, jefe del Servicio de Medicina Interna y de la Unidad de Trasplante Hepático del Hospital Puerta del Hierro, de Madrid, defiende que son necesarios estudios que analicen si tener en cuenta "un número limitado de polimorfismos antes del trasplante, puede ser útil para guiar la dosis inicial de los inhibidores de la calcineurina (ciclosporina y tacrolimus) y de los inhibidores de la señal de proliferación (sirolimus y everolimus) en pacientes con trasplante de corazón, riñón o pulmón". Señala que la identificación de varios polimorfismos en los genes CYP3A, especialmente en CYP3A4 y CYP3A5, ha abierto la hipótesis de que los factores genéticos estarían involucrados en la respuesta a los inmunosupresores. Así, afirma que se ha demostrado que el polimorfismo de CYP3A5\*3 se asocia con la farmacocinética de tacrolimus y sirolimus, si bien, la asociación entre los polimorfismos de CYP3A4 y CYP3A5 y la farmacocinética de ciclosporina es más dudosa.

## NOTA DE LA REDACCIÓN



### A TODOS LOS PARTICIPANTES,

El equipo de Correofarmaceutico.com lamenta el tono en que han caído los comentarios y desea recordar lo siguiente:

- Los comentarios a las noticias están creados para servir como foro de debate y opinión sobre las cuestiones tratadas en Correofarmaceutico.com, no para servir de plataforma para el insulto y menos aún para el insulto lanzado desde el anonimato.
- Se espera de los participantes que se mantengan en un **nivel respetuoso y profesional** tanto en sus argumentos como en su lenguaje o, en su defecto, que se abstengan de escribir en este web.
- Existe una opción para denunciar comentarios inadecuados y los responsables de Correofarmaceutico.com se reservan el derecho a borrar de oficio comentarios soeces o insultantes. En este foro son de aplicación las mismas normas de cortesía que en las conversaciones cara a cara.
- Se recuerda a todos los usuarios que **cualquier mensaje está sujeto a la legislación nacional** sobre injurias, calumnias y derecho al honor. Llegado el caso, y bajo la debida autorización judicial, **incluso un texto anónimo** puede ser rastreado para dar con su autor.