

GENÓMICA Y BIOECONOMÍA

Reino Unido genera su plataforma en medicina personalizada

El Proyecto 100 Mil Genomas mejorará el cuidado de la salud

DR. GERARDO JIMÉNEZ SÁNCHEZ

Decenas de miles de personas han comenzado a donar una muestra de su ADN para generar las bases de la medicina personalizada en el Reino Unido. Con un presupuesto de 300 millones de libras esterlinas, equivalente a poco más de 6 mil 500 millones de pesos, el primer ministro David Cameron se ha comprometido a traducir la información del genoma humano en estrategias de medicina genómica que fortalezcan el cuidado de la salud de los ciudadanos de aquel país.

El Proyecto del Genoma Humano dio a conocer la secuencia completa del ADN humano en el año 2003. Desde entonces, se han emprendido esfuerzos internacionales orientados a conocer la estructura del ADN en las diversas poblaciones, así como la asociación de sus variaciones a las enfermedades más comunes.

El Reino Unido ha decidido integrar los productos de la innovación genómica a su sistema de salud a través del Proyecto 100 Mil Genomas (<http://goo.gl/ObBF5U>). Para ello, su Departamento de Salud estableció la compañía Genomics England, cuyo objeto es la secuenciación completa del ADN de los participante antes de 2017.

Los cuatro objetivos del Proyecto son: (1) crear un programa ético y transparente basado en el consentimiento

informado de los participantes; (2) generar beneficios a los pacientes y establecer los servicios de medicina genómica como parte integral del Departamento de Salud; (3) generar nuevos descubrimientos científicos e incrementar el conocimiento médico; y (4) potenciar el desarrollo de la industria genómica en el Reino Unido.

El Proyecto estará enfocado inicialmente a pacientes con enfermedades raras y sus familias, así como a quienes padecen cáncer. Las primeras en conjunto, las padecen uno de cada 17 habitantes del Reino Unido, mientras que el cáncer mata a cerca de 160 mil anualmente y se reportan más de 330 mil casos nuevos cada año en ese país. Las muestras se han comenzado a coleccionar en pacientes que viven en Inglaterra y pronto se extenderá a Escocia, Gales e Irlanda del Norte.

El cáncer es una enfermedad que inicia con cambios en los genes de una célula normal. Aún cuando el cáncer inicia con el mismo ADN que el paciente, éste desarrolla mutaciones o cambios que permiten al tumor crecer y diseminarse. Al comparar el ADN del tumor y el de las células normales del paciente se pueden detectar los cambios precisos que participan en esta enfermedad, lo que permite saber que tratamiento será más efectivo para ese tumor. La genómica



comienza a utilizarse exitosamente para algunos tipos de cáncer. Sin embargo, se vislumbra un horizonte mucho más amplio y promisorio que incluirá a muchos más tipos de cánceres, especialmente aquellos para los cuales el tratamiento actual es poco efectivo.

El 80% de las enfermedades raras, por su parte, deben su origen a cambios en el ADN, siendo la mitad de los nuevos casos diagnosticados en niños. El conocimiento de la secuencia completa de su genoma permitirá identificar la causa y contribuir al desarrollo de nuevos tratamientos para estas enfermedades muchas veces devastadoras. En este caso, dado que la mayor parte de ellas son heredadas, se estudiará el ADN de niño afectado y de dos familiares directos a fin de comparar su secuencia e identificar la causa de la enfermedad.

Algunos participantes en el Proyecto 100 Mil Genomas verán un beneficio clínico inmediato, particularmente aquellos para quienes se identifique la posibilidad de un mejor tratamiento. En otros casos se logrará hacer el diagnóstico de su padecimiento. Sin embargo, para la mayoría el beneficio consiste en saber que ayudarán a otros como ellos, a través de la información del ADN que generosamente donan. El Proyecto 100 Mil Genomas dará como resultado el desarrollo de la infraestructura necesaria para que su sistema nacional de salud pueda ofrecer servicios de medicina genómica en forma rutinaria a cualquier paciente que lo requiera.

México tuvo una participación destacada al inicio de la era genómica al establecer en julio de 2004 el Instituto Nacional de Medicina Genómica y publicar en 2009 los resultados del Proyecto de Diversidad Genómica de Poblaciones de México (www.pnas.org/content/106/21/8611.full). Sería deseable que México, como el Reino Unido, pusiera en marcha estrategias para desarrollar aplicaciones de la medicina genómica orientadas a fortalecer la atención de sus principales problemas de salud. Integrar esta disciplina a tiempo en el Sistema Nacional de Salud contribuiría a asegurar el acceso equitativo a estos avances de la medicina. ☺

www.genomicaybioeconomia.org
gerardo.jimenez@genomicaybioeconomia.org

Profesor de Genómica y Bioeconomía, Universidad de Harvard. Presidente Ejecutivo, Global Biotech Consulting Group. Presidente de Genómica y Bioeconomía A.C.