

## Big data y genoma humano

De izda. a dcha., Ramón Palou, Óscar Flores, Marc Ramis, Manuel Pérez y Carmen González



GUILLERMO NAVARRO



**RAMÓN PALOU DE COMASEMA**  
 DIR. DE ONCOLOGÍA DE MERCK  
*«La industria farmacéutica es consciente de que tiene que adaptar los avances genéticos»*



**ÓSCAR FLORES**  
 CEO DE MADE OF GENES  
*«En 20 años nos parecerá una barbaridad que no se hagan pruebas genéticas antes de tener descendencia»*



**MANUEL PÉREZ ALONSO**  
 CATEDRÁTICO DE GENÉTICA  
*«Hay una inmensidad de datos genéticos que no sabemos todavía qué significan»*

# El genoma humano entra en el debate del tratamiento de datos

► El reto actual no es tanto abaratar los test genéticos, sino gestionar toda la información que proporcionan

ISABEL MIRANDA  
 MADRID

Es la información más personal de cada ser humano, pero a principios de siglo acceder a ella podía costarle hasta 100 millones de dólares. Se trata de la secuencia del genoma humano. Hoy un test genético ronda los 1.000 dólares (unos 870 euros). Un cambio que abre un mundo de posibilidades médicas, pero también un amplio debate. Porque el reto ya no es tanto abaratar los costes del acceso a esta información, como interpretar y gestionar esos datos, crear conocimiento y, sobre todo, llevarlo al paciente.

En este debate interviene el mundo académico, el sector privado y los gobiernos; e implica cuestiones como la viabilidad económica, la privacidad, la utilidad o la ética. Todas estas cuestiones fueron abordadas ayer en el primer encuentro de Movimiento Big Data by ABC, un espacio creado para profundizar en las implicaciones del estudio de los datos en diversos sectores. El even-

to de ayer, organizado por la Fundación Merck Salud y celebrado en la sede de la Fundación Pons, contó con tres expertos en genoma y con la participación de la presidenta de Merck Salud, Carmen González Madrid, y la directora general de ABC Ana Delgado Galán. Marc Ramis, CEO de Senolytic Therapeutics, guió el encuentro.

«El genoma no son solo 46 cromosomas, la cantidad de datos a evaluar es mucho más amplia», explicó Ramón Palou de Comasema, director de Oncología de Merck. «Hay una inmensidad de datos genómicos que no sabemos lo que significan», reconoció por su parte el catedrático de Genética en la Universidad de Valencia Manuel Pérez Alonso. Para Palou, «el desafío es si seremos capaces de sacar conclusiones, de conjugarlo con una medicina de precisión, personalizada». Por ahora, el big data y la genómica aplicada a la práctica asistencial está llevando a la industria hacia su primer gran impacto: el desarrollo de fármacos, dijo el experto.

### Medicina preventiva

Hay que aprovechar la información a la que se accede. Islandia ha creado una base de datos genómicos con 288.000 islandeses, más del 85% de su población, para el estudio de mutaciones. Estonia anunció este año que costeará el análisis genético de 100.000 personas

### ¿Debo secuenciar mi genoma?

Ante la facilidad actual de secuenciar el genoma de una persona, ¿es recomendable solicitar esos datos? «Sí, pero con asterisco», dijo Flores, ya que, en su opinión, es necesario acompañarlos de una interpretación y puede haber casos en los que averiguar, por ejemplo, que se tiene una predisposición a una enfermedad puede causar ansiedad. «Yo estoy dividido», contó Pérez Alonso, aunque confesó que planea solicitar la prueba y plasmar después su experiencia. «Más datos no implican más información», razonó Palou, que confesó que le genera dudas lo que podría pasar si hay terceros que acceden a ellos.

**En el hospital**  
**La aplicación de estos avances a los sistemas de salud requerirá una reorganización**

para avanzar hacia un sistema de medicina personalizada. El 70% de los fármacos que se aprueban son de origen biológico. La información que se genera diariamente en torno al genoma humano supera ya, en volumen, a la subida a YouTube en forma de vídeos. Pero debe garantizarse la privacidad, coincidieron los expertos, a la vez que ese proceso sea reversible en caso de detectar una mutación peligrosa porque el reto final es llevar esos datos a la decisión terapéutica. De hecho, ya existen casos para quienes ha sido fundamental, como ocurrió con la actriz Angelina Jolie, que se sometió a una mastectomía doble tras averiguar que tenía una alta predisposición genética a desarrollar un cáncer de mama.

«El genoma humano es como una enciclopedia, que cuando tenías una pregunta acudías a ella para que te la resolviera. El genoma es igual, no hace falta leerlo todo a la vez», opinó el CEO de Made of Genes, Óscar Flores. Según el experto, es más útil acudir a un análisis genético cuando una persona tiene sospechas de tener una predisposición a una enfermedad. «A mí me genera ansiedad», reconoció. Aun así, Flores opinó que en 20 años parecerá «una barbaridad» que no se hagan obligatoriamente pruebas genéticas antes de tener hijos para descartar la transmisión de patologías.

La aplicación de estos avances, hasta que llegan al médico, es lenta, dijo Pérez Alonso. «Hay una gran evolución, pero lo importante es que el cardiólogo, el oncólogo, etc, sepan lo que la genómica puede aportar a su campo».