

¿Estamos preparados para vivir en la era de la medicina genética?

Este año ha recaído el premio Nóbel de Medicina en 3 investigadores por sus hallazgos y aportaciones en el descubrimiento de los telómeros, la enzima telomerasa y su función en la célula; se trata de Elizabeth H Blackburn (australiana), Carol W. Greider (norteamericana) y Jack W. Szostak (británico).

Pero ¿qué son realmente los telómeros? Son estructuras que se encuentran en los extremos de nuestros cromosomas y los protegen del proceso de envejecimiento, tema clave en enfermedades como el cáncer o aquellas enfermedades inherentes al propio proceso de la senescencia. Según nuestras células se van dividiendo, los telómeros se van acortando; en células cancerosas, lo que ocurre realmente es que, la telomerasa evita este acortamiento y, por ende, la apoptosis (muerte programada) de la célula.

Este descubrimiento no tiene sólo impacto en un mejor conocimiento sobre el envejecimiento y los procesos patológicos asociados a ello sino en el desarrollo de fármacos dirigidos específicamente a normalizar este proceso en aquellas células en las que, por distintos motivos, está alterado.

Este premio refleja algo muy claro: la genética marca los avances médicos de los últimos años y nos ubica, claramente, en un entorno sanitario algo (por no decir totalmente) distinto al que estábamos acostumbrados.

Los avances en genética nos permiten ofrecer mejores diagnósticos, tratamientos más selectivos y menos tóxicos y, cómo no, un pronóstico más acertado en aquellos pacientes afectos ya de cáncer.

Otro campo que se ha desarrollado mucho en los últimos años es el análisis de alteraciones genéticas que nos indiquen qué personas presentan un riesgo mayor que la población general de desarrollar cáncer; es lo que se denominan tests genéticos de susceptibilidad y que requieren, siempre, ser solicitados dentro del entorno de un consejo (asesoramiento) genético adecuado (a este respecto existen recomendaciones de la Unión Europea y una ley nacional – Ley de Investigación Biomédica de 20 de julio de 2007, que dejan claro en qué entornos y cómo se debe realizar un test genético).

Es evidente, entonces, que todos estos avances repercuten, a priori, de una manera muy positiva en la salud de nuestra población, tanto sana como enferma. Sin embargo, la incorporación de estos avances nos obliga no sólo a actualizarnos en un campo que ha avanzado muy deprisa en los últimos años sino a modificar la relación médico-paciente-sano. No sólo debemos transmitir nuestros conocimientos y establecer una relación de confianza con el «otro» sino que se nos abre un horizonte de complejidad como es el de hablar de enfermedad con una persona sana, habitualmente joven, en términos de predicción y, además, transmitiéndole que existe la posibilidad de que sus hijos hereden ese «mal familiar».

Dos aspectos de máximo interés aparecidos en los últimos tiempos tienen relación con 2 temas fundamentales, en los que me gustaría invertir unas cuantas líneas: por un lado, la detección de variantes

genéticas de baja penetrancia y, por otro, la disponibilidad de tests genéticos «a gusto del consumidor».

Centrémonos en el primero de ellos; las alteraciones genéticas que confieren un riesgo elevado-moderado de padecer cáncer son escasas; sin embargo, empezamos a conocer un gran número de alteraciones genéticas que incrementan, de manera ligera, el riesgo de padecer determinados tumores. Son las que se conocen como variantes de baja penetrancia y, en estos momentos se conocen, a menos, unas 100. En la actualidad existen laboratorios que ofrecen, de manera comercial, la posibilidad de realizar al cliente un estudio de estas variantes a «módicos» precios.

El segundo aspecto de interés es lo que se conoce, en su terminología inglesa, como DTC (Direct To Consumer) testing; es decir, cualquier persona puede solicitar, sin que medie ningún profesional experto, la realización de determinados tests genéticos predictivos a cambio del pago de la cantidad correspondiente. Se pueden solicitar por internet y vale con la simple toma de una muestra de saliva para proceder al estudio.

Ante estos avances se plantean numerosas cuestiones: ¿es ético y/o legal este tipo de negocio? ¿Se pueden ofrecer este tipo de estudios sin la indicación de un profesional? ¿Es necesario que antes de la extracción del material genético, además de la firma del correspondiente consentimiento informado, la persona haya sido asesorada de las implicaciones que puede tener esa información? ¿Estamos capacitados, tanto por nuestra formación como por los conocimientos actuales en esta materia, para entender e interpretar estos hallazgos, para tomar medidas preventivas y pronosticar la posibilidad de padecer una determinada enfermedad? ¿Dicha enfermedad puede producir trastornos emocionales y psicológicos en función de la persona que lo recibe?

En la actualidad, tanto en nuestro entorno nacional como a nivel europeo existen leyes y recomendaciones sobre cómo se debe manejar la información genética y quién debe proceder a indicar y asesorar en función de los resultados de las mismas. Es obligación de legisladores y sociedades científicas velar por la protección de la población a este respecto sin incurrir, obviamente, en una limitación de la libertad del ser humano.

En los próximos años asistiremos a un cambio cualitativo y cuantitativo en el conocimiento de la enfermedad y de las posibilidades de llegar a estar enfermo y deberemos estar preparados para que estos avances se conviertan en un beneficio y no en un laberinto del cual sea difícil salir.

Por todo esto, es necesario fomentar la formación específica e incorporación profesionales de distintos ámbitos, incluidos psicooncólogos, en las Unidades de Consejo Genético que nos ayuden en el día a día de la atención en este campo de reciente incorporación en el mundo de la oncología; y, por supuesto, es necesario incorporar a la formación de pregrado aspectos relacionados no sólo con los conocimientos en este campo desde el punto de vista médico sino en las habilidades y capacitaciones necesarias para una atención de excelencia en este campo.

BIBLIOGRAFÍA

- M Robson, CD Storm, J Weitzel et al. American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update: Genetic and Genomic Testing for Cancer Susceptibility. *J Clin Oncol* 2010; 11: 1-9.
- Tuma RS. Genome-wide association studies provoke debate and a new look at strategy. *J Natl Cancer Inst* 2009; 101: 1041-43.
- Matloff E, Capián A. Direct to confusion: Lessons learned from marketing BRCA testing. *Am J Bioeth* 2008; 8: 5-8.
- American College of Medical genetics. ACMG Statement on Direct-To-Consumer Testing. http://www.acmg.net/Staticcontent/Staticpages/DTC_Statement.pdf.
- Salkin A. When in doubt, spit out. *New York Times* 2008; September 14: ST1.
- Evaluations of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP). Working Group: Evidence reports. <http://www.egappreviews.org/workingrp/reports.htm>.
- Zon RT, Goss E, Vogel VG, et al. American Society of Clinical Oncology Policy Statement: The role of the oncologist in cancer prevention and risk assessment. *J Clin Oncol* 2009; 27: 986-93.
- National Human Genome Research Institute. Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) 2008. <http://www.genome.gov/24519851>

Dr. Pedro Pérez Segura
Oncología Médica (Unidad de Consejo Genético).
Hospital Clínico San Carlos. Madrid.