



Profesionales de la salud y políticos debaten sobre la Biomedicina

El Senado abre sus puertas a la Medicina Individualizada

Juristas, investigadores clínicos, médicos y políticos se reunieron en dos jornadas informativas, celebradas el 5 y 13 de marzo en el Senado. La Cámara Alta acogió sendas conferencias centradas en los ámbitos científico, social, jurídico y ético de la Biomedicina. El encuentro sirvió, entre otras cosas, para revisar el Proyecto de Ley de Investigación Biomédica actualmente aprobada.



Investigadores clínicos y políticos debatiendo en el Senado sobre la Biomedicina

Bajo el título "Biomedicina: ámbitos científico, ético y social", estas dos jornadas permitieron acercar la investigación biomédica y la Medicina Individualizada a senadores y diputados. Las conferencias, organizadas por la Comisión de Sanidad y Consumo del Senado, que preside Cristóbal López Carvajal, contaron con el respaldo del Instituto Roche. El objetivo, como explica el Director General del Instituto Roche,

Jaime del Barrio, "ha sido el de informar sobre los avances que se están registrando en la investigación biomédica, sin olvidar el componente ético y económico ni su repercusión en la práctica médica".

Para César Nombela, Catedrático de Microbiología de la Facultad de Farmacia de la Universidad Complutense, "los avances en Genómica y tecnologías derivadas no sólo han supuesto un progreso cuantitativo en la salud de las per-

sonas sino también cualitativo". A su juicio la profundización en la individualidad genética de cada persona, tras establecerse el patrón genético de la especie con la culminación del Proyecto Genoma Humano, permite mejorar nuestra capacidad de predicción de la posibilidad de contraer una enfermedad, de lo que se deriva también una actitud preventiva más eficaz y una optimización de las terapias.

(continúa en pág. 2)

El Instituto Roche, premio Fundamed-El Global a la mejor iniciativa sanitaria



Jaime de Barrio junto a José Martínez Olmos, secretario general de Sanidad

La sexta edición de los Premios Fundamed-El Global deparó buenas noticias para el Instituto Roche, que se hizo con el prestigioso galardón que le acredita como promotor de la "Mejor Iniciativa Sanitaria" del año 2006, gracias a la creación de la primera "Guía práctica para la utilización de muestras biológicas en investigación biomédica".

Jaime del Barrio, en representación del Instituto Roche, fue el encargado de recoger el galardón a la Mejor Iniciativa Sanitaria del pasado año, agradeciendo el premio y declarando la decidida apuesta de esta institución por "estar en la vanguardia de la formación y promoción de la Medicina Individualizada". Además, tuvo también palabras de recuer-

do para "todas aquellas personas que hace tan sólo cuatro años creyeron que había otra forma diferente de llegar a los servicios de salud, a las autoridades sanitarias, que había otra manera de prestar la atención sanitaria y de investigar, y que creyeron que el Instituto Roche podría jugar un papel importante en este ámbito".

(continúa en pág. 11)

Sumario

El Senado abre sus puertas a la Medicina Individualizada.
Págs. 1, 2 y 3

Artículo de opinión

La Medicina personalizada en el circuito científico.

Págs. 4 y 5

El Consejo Genético: un proceso clave en el abordaje del cáncer familiar.

Pág. 6

Publicaciones y próximas actividades.

Pág. 7

Entrevista

Dolores Ibarreta
Eleni Zika
investigadores del Instituto de Prospectiva Tecnológica



"La Farmacogenética es un ámbito de gran interés para la comunidad científica europea"

Pág. 8

Formación *on line* en cáncer hereditario para los profesionales sanitarios.

Pág. 10

El Instituto Roche, premio Fundamed-El Global a la mejor labor iniciativa sanitaria

Pág. 11

El Senado abre sus puertas a la Medicina Individualizada

(viene de pág. 1)

La comprensión de la relación entre los genes, el ambiente y la enfermedad empiezan a posibilitar la explotación del conocimiento actual que se tiene del genoma humano; de ahí la importancia que está adquiriendo el estudio de polimorfismos genéticos en grandes cohortes, así como su correlación con la definición clínica de las entidades patológicas. En este contexto, el profesor Nombela señala dos grandes grupos de enfermedades que cabe considerar desde el punto de vista de su relación con el perfil genético: las monogénicas (la alteración patológica se debe a un solo gen, siendo un cambio genético lo que determina un fenotipo patológico) y las enfermedades genéticamente complejas (que son la mayoría).

Como explicó César Nombela en este foro, "estamos ante un nuevo paradigma, ante una nueva estrategia para el cuidado de la salud. Se perfila con intensidad el concepto y los parámetros definitorios de la individualidad genética, cuya determinación a nivel de las secuencias genéticas avanza con rapidez". Respecto a la traslación de esta estrategia a la práctica clínica diaria, en forma de una atención médica individualizada, aseguró que "se han producido grandes avances y subsisten muchos retos, pero es evidente que el camino es irreversible; sin duda, del conocimiento de la individualidad genética se han de derivar avances hacia un manejo individualizado de los cuidados de salud".

Ya desde una perspectiva más práctica, Emilio Muñoz, profesor de Investigación del CSIC, habló sobre las políticas de investigación y la selección de prioridades; además, efectuó algunas reflexiones prácticas sobre la salud pública y la



Los ponentes durante sus intervenciones



nueva Medicina, ya que, a su juicio, "tradicionalmente han sido medidas de salud pública las que han liderado las mejoras en salud en nuestro país; debemos asumir que la salud pública puede asociarse con avances tecnológicos y terapéuticos". Otro aspecto clave para la evolución de la Biomedicina en nuestro país parte, a su entender, "de la mejoría en la coordinación; es indispensable coordinar esfuerzos para que no se duplique la investigación". No menos importante es la recomen-

dación de "combinar educación y formación con el desarrollo de marcos políticos y sociales adecuados".

Haciendo una exhaustiva revisión de los activos y pasivos de la biotecnología en España, el profesor Emilio Muñoz reconoció que "seguimos en una situación precaria (con la mayor parte de las empresas biotecnológicas españolas en pérdidas), aunque existen algunos motores de cambio: a pesar de la inexistencia de políticas definidas, la in-

permitido introducir algunas modificaciones importantes; además, se ha creado una asociación como ASEBIO, que congrega a las bioempresas españolas". En general, las empresas de biotecnología que existen en nuestro país son producto de la iniciativa de profesionales procedentes del sector público, y cuentan con una alta presencia de jóvenes investigadores. Entre sus déficits más manifiestos, destacan la falta de mentalidad empresarial, la escasa relación entre los científicos y los sectores económicos y políticos, y la débil financiación.

Investigación con muestras biológicas

Una sesión completa se dedicó a analizar la investigación con muestras biológicas y a subrayar la relevancia de los biobancos. En su exposición, el Dr. Elías Campo, jefe del Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Clínico de Barcelona, definió los biobancos como colecciones organizadas de muestras biológicas asociadas generalmente a información del donante, distinguiendo entre sus funciones diagnósticas, terapéuticas y de investigación. Su creciente expansión se debe, fundamentalmente, "al incremento del aumento de la investigación biomédica, al aumento de las muestras y la información asociada (lo que incrementa su valor), al imparable desarrollo biotecnológico y bioinformático, y al establecimiento de nuevas estrategias investigadoras basadas en grandes redes y consorcios". Sin embargo, esta expansión se correlaciona también con un cambio en la concepción y el impacto de los biobancos, lo que precisa unas nuevas perspectivas organizativas; para el Dr. Campo, "ahora se precisa interconectividad, multidisciplinaria-

Han dicho...

■ Cristóbal López Carvajal



"Muchas veces los políticos nos encontramos fuera de la

realidad, por lo que es bueno contar de vez en cuando con las aportaciones de expertos que están trabajando in situ en campos sobre los que nosotros legislamos". □

■ Jaime del Barrio



"Es muy prometedor que el Senado haya abierto sus

puertas a expertos de distintos ámbitos que han analizado los progresos y retos planteados actualmente en la investigación biomédica". □

■ César Nombela



"La complejidad de una especie no se basa en la

cantidad de genes, sino en la calidad de los mismos". □

■ Emilio Muñoz



"Para avanzar en Biomedicina y Medicina

Individualizada es necesario un maridaje entre empresas, políticos y profesionales". □

■ Javier Sánchez-Caro



"La investigación tiene límites internos y externos, que

sirven para salvaguardar cuestiones éticas". □

Desde la perspectiva ético-jurídica, el almacenamiento y uso de las muestras humanas en investigación tiene distintas repercusiones según se trate de excedentes o de muestras específicas. A juicio del Dr. Elías Campos, “los excedentes no suponen esfuerzo o riesgo para el paciente, no suele conocerse a priori el proyecto y las muestras pueden ser necesarias en el futuro para el paciente; por su parte, las muestras específicas requieren una actuación especial sobre el paciente, son necesarias para un proyecto de investigación concreto y pueden eliminarse sin causar ningún perjuicio para el donante”.

La información genética plantea numerosas incógnitas desde el punto de vista jurídico por sus propias características: contiene los datos más sensibles, que son ajenos a la voluntad del titular; el soporte es indestructible e inagotable (células); la información es permanente e inalterable, además de singular e irreplicable; el sujeto es incapaz de controlar el acceso al soporte celular de su información; y es una información que tiene una gran capacidad predictiva y, además, es compartida parcialmente por los familiares. En este contexto, el Dr. Ricardo Luis Chueca, catedrático de Derecho Constitucional de la Universidad de la Rioja, reconoció que no disponemos de soluciones jurídicas plenamente satisfactorias para la larga lista de problemas que surgen como obstáculos para una protección eficaz de la intimidad genética, aunque vamos avanzando; para ello, es preciso construir un sistema jurídico de protección específica de la información genética personal y familiar.

Lo cierto es que existe un creciente reconocimiento internacional de las peculiaridades de los datos genéticos. Como informó Pilar Nicolás, investigadora de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano de Bilbao, “en casi todos los países europeos existe ya una regulación, de distinta naturaleza, sobre los análisis genéticos, las muestras biológicas y los biobancos, prestándose una atención particular a la prohibición de la discriminación; sin embargo, se mantiene una clara necesidad de armonización de las leyes europeas, y actualmente su aplicación clínica depende de una decisión política nacional o regional”. La Ley de Investigación Biomédica en España pretende superar algunas de estas deficiencias y llenar un vacío importante en nuestro país. Y es que, a juicio de Carlos María Romeo, director de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano de Bilbao, “es necesario contar con regulación jurídica específica aplicable a las muestras biológicas de origen humano con fines de investigación”.

Lo cierto es que existe un creciente reconocimiento internacional de las peculiaridades de los datos genéticos. Como informó Pilar Nicolás, investigadora de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano de Bilbao, “en casi todos los países europeos existe ya una regulación, de distinta naturaleza, sobre los análisis genéticos, las muestras biológicas y los biobancos, prestándose una atención particular a la prohibición de la discriminación; sin embargo, se mantiene una clara necesidad de armonización de las leyes europeas, y actualmente su aplicación clínica depende de una decisión política nacional o regional”. La Ley de Investigación Biomédica en España pretende superar algunas de estas deficiencias y llenar un vacío importante en nuestro país. Y es que, a juicio de Carlos María Romeo, director de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano de Bilbao, “es necesario contar con regulación jurídica específica aplicable a las muestras biológicas de origen humano con fines de investigación”.

ya como una persona o como un simple conjunto de células”.

Lo cierto es que la especie humana se ha convertido en una referencia fundamental para la ética de la biotecnología. La determinación de datos genéticos individuales, el inicio de la aplicación de la terapia génica, el desarrollo de células madre para su utilización en Medicina Regenerativa y las actuaciones sobre el embrión preimplantatorio con fines diagnósticos y de selección son cuestiones que requieren una solución desde el punto de vista bioético. En este ámbito, como planteó el profesor César Nombela, “si se superan las limitaciones para la obtención de embriones humanos clónicos, surgen dos nuevas dificultades: las células serían embrionarias (careciendo de la impronta epigenética) e incorporarían las modificaciones genéticas propias de la célula clonada”.

Para superar las controversias actuales que se plantean en la ética de la investigación biomédica se impone la necesidad de una reflexión sobre la vida humana. Para César Nombela, “en este ámbito, el rigor en los planteamientos científicos es un imperativo ético”. A su juicio, “hay dos premisas que deben plantearse como base para el diálogo y debate social que permite discernir sobre la legitimidad de ciertas intervenciones: la protección y salvaguarda de los derechos y la dignidad de toda personas (incluidos quienes vayan a nacer) y la consideración global de las consecuencias de las intervenciones biotecnológicas para el futuro de la especie humana”.

dad, desarrollo de proyectos estratégicos, disposición de recursos especializados y, lo que es más importante, una financiación estable”.

Respecto a los bancos de tumores y tejidos, Elías Campo aseguró que “actualmente son una necesidad asistencial y un recurso básico para la investigación biomédica, siendo una nueva oportunidad para el paciente”, aunque matizó que “su éxito parte del trabajo en red”. La estabilización y profesionalización de los bancos existentes, el establecimiento de garantías éticas y de calidad, y la adopción de una legislación apropiada son los principales retos que se plantean en este ámbito.

Sobre esta misma argumentación basó su conferencia Enrique de Álava, director del Banco de Tumores de Salamanca y subdirector del Banco Nacional de ADN, para el que no cabe duda que los bio-

bancos aportan grandes beneficios, ya que “ayudan al avance en investigación básica, permiten trasladar los resultados de la investigación a la clínica y se convierten en una reserva para futuras aplicaciones clínicas”. En concreto, el Banco Nacional de ADN tiene unas funciones muy bien delimitadas, como son las de obtener, preparar y almacenar muestras biológicas y datos asociados a las mismas, distribuir muestras de ADN a grupos de investigación, y asegurar un uso racional, eficaz, legal y ético de los recursos disponibles.

Cuestiones éticas

Pero todo avance en investigación biomédica plantea controversias éticas. Y es que, como señaló en su intervención Javier Sánchez-Caro, director de la Unidad de Bioética y Orientación Sanitaria de la Comuni-

dad de Madrid, “la investigación con y en seres humanos requiere muchas cautelas y de ahí la importancia de poner ciertos límites”. El régimen legal en España establece estos límites; entre las leyes que acotan el campo de acción de la investigación biomédica se encuentran la Ley 35/1988, la Ley 45/2003, y la Ley de Reproducción Asistida; a ellas se sumará la Ley de Investigación Biomédica, cuyo anteproyecto se encuentra en fase de tramitación parlamentaria. Además, el Convenio de Oviedo fija unas recomendaciones básicas en este ámbito y, por su parte, el Código Penal también sirve de salvaguarda. Con todo, según comentó Javier Sánchez-Caro, “el verdadero reto bioético lo tenemos planteado actualmente en la investigación con células madre, ya que dependiendo de las creencias éticas y religiosas estas células pueden considerarse



Contenidos de las Jornadas disponibles en la sección Jornadas y Seminarios www.institutoroche.es

Elías Campo



“El número de muestras requeridas para los nuevos

abordajes no puede ser suministrado por instituciones individuales”.

Enrique de Álava



“El verdadero valor de un biobanco viene dado por la

existencia real de proyectos de excelencia de tipo cooperativo”.

Ricardo Luis Chueca



“Un dato genético es un dato personal, pero especial;

y puede ser un dato sanitario o no”.

Pilar Nicolás



“La legislación sobre análisis genéticos se ha estancado

en los últimos años”.

Carlos María Romeo



“Actualmente no contamos con ninguna regulación jurídica

específica aplicable a las muestras biológicas de origen humano con fines de investigación”.

La Medicina personalizada en el circuito científico

Las nuevas formas de producción de conocimiento se caracterizan entre otras cosas por la estrecha conexión entre el conocimiento científico generado en los centros de investigación y los intereses empresariales de sectores estratégicos.

A este respecto cabe señalar un importante dato que se recogía en la prensa científica hace un año. La revista *Nature Medicine* en el número 4 del volumen 12, correspondiente al mes de abril del año 2006, se hacía eco del importante aumento de la financiación de la investigación biomédica más relevante por parte de fondos privados. Estos datos sirven para poner de manifiesto la influencia de la industria en la producción de conocimiento científico.

En los diez años que transcurren entre 1992 y 2001, el 60 por ciento de los artículos publicados derivaban de estudios financiados por agentes públicos. Sin embargo, los ensayos clínicos financiados por la industria aumentaron a lo largo del mismo periodo desde un escaso 20% al 56% en 2001, superando la financiación de cualquier otra fuente. Los resultados de ensayos controlados, randomizados –que generalmente reflejan los artículos más influyentes– fueron financiados casi exclusivamente por empresas.

Investigaciones hacia enfermedades que generan los mayores beneficios

Las empresas orientan sus investigaciones hacia las enfermedades que generan los mayores beneficios en vez de hacerlo sobre enfermedades, como la malaria, que afectan de modo desproporcionado al mundo no desarrollado. Sobre la base de que las revistas suelen apostar por los artículos que pueden recoger más citas, el sector privado promueve el uso de las publicaciones científicas para favorecer esos intereses.

Es digna de mención una investigación bibliométrica realizada sobre estos extremos, analizando los 30 artículos más citados en cada año en el periodo transcurrido desde 1994 a 2004, con las necesarias correcciones para los tres últimos años del periodo 2002-2004 de forma que se tomaron en consideración como un

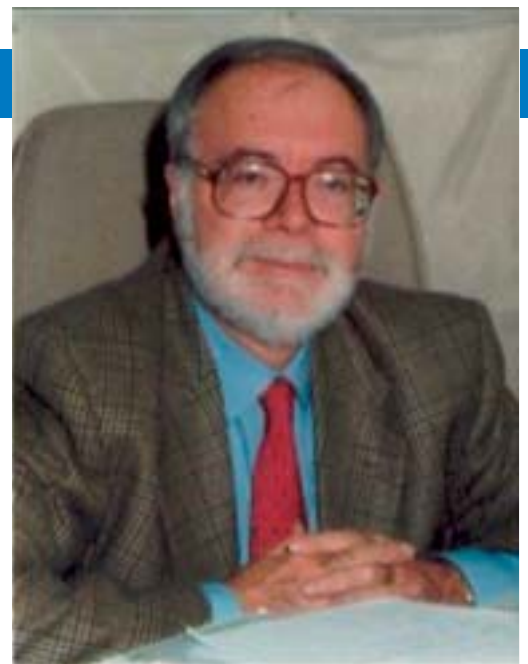
solo año para que la frecuencia de citas fuera comparable con el resto de los periodos anuales. En este periodo, casi el 43% de los artículos gozaron de financiación, al menos parcial, por parte de la industria.

La medicina personalizada como caso de referencia

La revista *Nature Medicine* nos ofrece un buen indicador de la relevancia adquirida por este tema en el concierto científico. En el número del mes de mayo (número 5) del volumen 12 correspondiente al año 2006 se recogía, en el apartado de Noticias y Opiniones (*News and Views*), un texto de J. N. Haselden y A. W. Nichols, de las unidades de Investigación y Desarrollo de GlaxoSmithKline que comentaba los avances alcanzados en el estudio de los perfiles metabólicos de ratas como modelo de una nueva aproximación al tratamiento personalizado con medicamentos. El llamado perfil metabólico que es una medida de los niveles de las moléculas pequeñas como azúcares y aminoácidos, se utiliza para predecir la respuesta a los medicamentos que son tóxicos hepáticos. El estudio realizado en ratas propone su extrapolación a los seres humanos como una vía para predecir los efectos y resultados de una acción terapéutica en un perfil determinado.

Los tratamientos médicos habituales se basan habitualmente en la valoración del estado médico del paciente en función de un conjunto de observaciones clínicas y de datos analíticos como es el caso tipo de los análisis de sangre. Estos datos facilitan el diagnóstico para el médico que prescribe el tratamiento que juzgue oportuno.

Esta fórmula corresponde a lo que se identificaría como tratamiento de amplio espectro sustentados en el análisis de poblaciones y en este caso concreto de sus respuestas. Estos tratamientos de carácter generalista funcionan para la mayoría de los pacientes en la mayor parte de los casos. Sin embargo, es lógico que disten de ser el mejor tratamiento para el caso de un individuo determinado. Este tratamiento, adaptado a características específicas del paciente y su problema, requiere un mayor nivel de conocimiento acerca del estado médico del paciente, objetivo que



se alcanza combinando la huella genética del individuo con la información sobre sus interacciones con el ambiente.

La consecución de estos niveles de conocimiento permitirían la prescripción de medicaciones más efectivas. Este modo ideal de tratamiento médico personalizado ha empezado a atraer la atención de las agencias especializadas como ha sido el caso de la FDA norteamericana.

"Farmaco-metabonomía" para aproximarse al tratamiento personalizado con fármacos

Uno de los trabajos pioneros que nos muestra los pasos hacia la consecución de ese ideal es el que publicaba un grupo de investigadores del Imperial College bajo la autoría principal de T. A. Clayton en el número de 20 de abril de 2006 (T. A. Clayton y cols., "Pharmaco-metabonomic-phenotyping and personalized drug treatment", *Nature* 440, 1073-1077, 2006). Los autores reconocen que tras un periodo de optimismo inicial, se han ido reconociendo las limitaciones de la aproximación farmacogenómica, ya que en su expresión más estricta, esta aproximación no tiene en cuenta las influencias ambientales en los procesos de absorción, distribución, metabolismo y excreción de los medicamentos. De hecho, en este trabajo se proponía el nuevo concepto de "farmaco-metabonomía" para aproximarse al tratamiento personalizado con fármacos, para cuya aplicación se recurre a una combinación de perfiles de metabolitos y de quimiométrica para modelar y predecir las respuestas de los individuos. En este estudio realizado con ratas, el perfil metabólico preexistente de cada animal servía para predecir el grado de daño hepático producido por el paracetamol (acetaminofeno).

Es importante señalar que, a pesar de que el concepto de metabonomía (o metabolómica) ha estado puesto en circula-

ción con anterioridad, el estudio que glo-
samos es realmente el primero que pone
en valor el nuevo concepto, aunque apli-
cado a animales, relativo a la predicción
de efectos biológicos sobre la base de fe-
notipos individuales definidos por los per-
files metabólicos.

Es importante resaltar que la extrapola-
ción de este concepto desde animales ex-
perimentales a los seres humanos no es
sencilla ni directa. La diversidad de los
seres humanos desde el punto de vista ge-
nético es mucho más amplia que la que se
observa en los animales experimentales,
del mismo modo que lo es la referente a
dietas, estilos de vida y medios en los que
se desarrollan. Para conseguir niveles ra-
zonables de conocimiento sobre lo que
podríamos llamar "estado normal" de los
humanos, son necesarios estudios epide-
miológicos de amplia base que contem-
plen todas las diferencias étnicas así como
que tengan en cuenta los datos relativos a
dietas, pautas de ejercicio, historial médi-
co, entre otros.

Evaluar los factores de riesgo cardiovascular en términos de genotipos y fenotipos metabólicos

No existe mucha evidencia acerca
de la puesta en práctica de estu-
dios clínicos sobre la base de la
metabonomía, aunque hay algunos tra-
bajos en marcha. Cabe mencionar a este
respecto el estudio que se viene realizan-
do en el Reino Unido sobre una población
de 24.000 individuos (indios y blancos) en
el que se trata de conocer los factores de
riesgo cardiovascular de ciertas subpobla-
ciones. El estudio trata de evaluar esos
factores en términos de genotipos y de fe-
notipos metabólicos (aquí es donde inter-
viene la farmacometabólica).


Esta tecnología parece revelar un buen
potencial para la medicina personalizada
como instrumento complementario a la
farmacogenómica que se basa en los per-
files de expresión génica. La combinación
de las dos aproximaciones puede contri-
buir a definir el impacto del ambiente y el
estilo de vida sobre la huella genética. La
farmacogenómica viene aplicándose en la
población clínica para la predicción de
efectos en pacientes con cáncer de
mama, mientras que la farmacometabo-
nómica puede ayudar a la obtención de
mejores resultados en las predicciones

asociadas con un mayor número de en-
fermedades.

Otra posible aplicación de las experien-
cias obtenidas con ratas y estas tecnológi-
as metabólicas podría conducir a la
preselección de voluntarios en fases cla-
ves del proceso de desarrollo de un medi-
camento. La mejora en la estratificación
de los individuos en cohortes, lo que re-
dondaría en la minimización de los riesgos
de efectos negativos, y el enfoque en
aquellos individuos que poseen un fenoti-
po de la enfermedad propio con lo que se
incrementaría la evaluación de la eficacia,
son las ventajas evidentes.

La invocación a los potenciales benefi-
cios de estas nuevas formas de medicina
no debe ocultar la complejidad del debate
ético que se encierra con su eventual apli-
cación. La potencial taxonomía de la po-
blación en grupos de riesgo representa
amenazas para la provisión de los servi-
cios de salud.

Puede incidir negativamente en mo-
mentos de crisis económica con el aumen-
to de las poblaciones envejecidas o
con fenotipos patológicos poco favorables
para decidir la negación de la aplicación
de tratamientos para estos individuos.
Tampoco debe dejar de preverse que au-
menten los conflictos entre ciencia y cre-
encias, entendidas éstas en sentido am-
plio; es decir, no sólo en el sentido espiri-
tual de las mismas sino en relación con
las misiones laicas contra fumadores o
personas obesas o anoréxicas que ahora
caracterizan las políticas de algunos go-
biernos.

En cualquier caso, la evidencia experi-
mental presentada por el grupo del Impe-
rial College ha puesto en valor que es po-
sible predecir resultados biológicos a par-
tir del perfil metabólico de los individuos,
un concepto que abre la posibilidad de
combinar farmacogenómica con farmaco-
metabonomía para sellar una importante
evolución de la práctica médica. 



» Genómica aplicada, bioinformática,
publicaciones destacadas
y editoriales del director de la sección
en Biotecnología en el espejo.
en
www.institutoroche.es


Los profesionales sanitarios se forman en Genómica y Proteómica

**El Instituto Roche y el Hospital
Universitario La Paz se han aliado para
impulsar la formación continuada en el
ámbito de la Genómica y Proteómica.
Fruto de esta colaboración se ha llevado
a cabo, con un alto nivel científico y
asistencial, el curso de "Genómica y
Proteómica en Clínica", en el que han
participado más de medio centenar de
profesionales del 11 al 21 de junio.**

Esta iniciativa ha permitido una ex-
haustiva descripción y evaluación de
los conocimientos genómicos y prote-
ómicos aplicables actualmente en la clínica.
Tras una puesta al día de los fundamentos
genómicos y proteómicos, se han presenta-
do numerosos ejemplos de aplicación clíni-
ca; así, se ha evaluado desde la contribución
de la proteómica al diagnóstico del cáncer y
el esclarecimiento del mecanismo de acción
de los fármacos por medio de la proteómica
hasta la revisión del papel de la genómica
en las hepatopatías y las dislipemias, pasan-
do por el análisis genético de la miocardio-
patía hipertrófica o las enfermedades mito-
condriales, entre otros temas. También se ha
puesto un especial acento en las aplicacio-
nes presentes y futuras de los microarrays
de ADN, en el análisis proteómico del plas-
ma humano y en los beneficios que aporta
la proteómica en la búsqueda de marcado-
res de diagnóstico y pronóstico de la candi-
diasis sistémica.

Este curso, que se enmarca dentro del
Programa de Formación Continuada Aula
Clínica La Paz y que está acreditado por la
Agencia Laín Entralgo, ha sido una muestra
más de la creciente traslación de los avan-
ces en investigación básica a la práctica clí-
nica habitual. El curso ha contado con el
apoyo del Instituto Roche para su realiza-
ción y difusión, y también se encargará de
colgar en su página web las presentaciones
efectuadas por los ponentes.

Como resaltó Jaime del Barrio durante el
acto de inauguración, "este tipo de forma-
ción representa una obligación tanto para
los profesionales como para los hospitales,
porque la Genómica es y va a ser imprescin-
dible en la práctica clínica". De hecho, recor-
dó el recientemente publicado informe IPTS
sobre la situación de la farmacogenómica y
farmacogenética en Europa, en el que se re-
salta "la falta de formación de los especialis-
tas en estos temas como una de las barreras
para su traslación a la práctica clínica".

Por su parte, el Subdirector Médico del
Hospital La Paz, Francisco Javier Maldona-
do, destacó el modelo de formación conti-
nuada desarrollado por este centro hospita-
lario, calificándolo como "modelo de refe-
rencia en nuestro país, por su amplitud y su
alta calidad científica". 



Jaime del Barrio junto a los ponentes



Panorámica de la sala de trabajo, durante la reunión

Uno de cada diez tumores diagnosticados en España son hereditarios

Bajo el título "Cáncer familiar y Consejo Genético: de las bases moleculares al manejo clínico", oncólogos, psicólogos, juristas y periodistas se han reunido en un seminario celebrado en Salamanca, revisando los últimos avances en genética del cáncer hereditario y el impacto psicológico y sanitario del Consejo Genético, sus beneficios y sus repercusiones legales. El evento ha sido organizado por el Instituto Roche y ha contado con la colaboración de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

El cáncer hereditario supone casi un 10% de los tumores diagnosticados anualmente en España. En estos casos, identificar precozmente a los pacientes con sospecha de predisposición hereditaria al cáncer, y establecer un protocolo de tratamiento y seguimiento adecuado para los pacientes con mayor riesgo, resulta especialmente beneficioso.

El Consejo Genético es un proceso por el cual se informa a una persona del riesgo de padecer cáncer, de la posibilidad de transmitirlo a las siguientes generaciones y de las opciones de manejo que tiene esta situación (tanto médica como psicológicamente). Como explica Helena Olivera Pérez- Frade, de la Unidad de Consejo Genético del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos (Madrid), "el Consejo Genético no es una sola consulta médica, sino un proceso que consta de varias fases y en el que es preciso contar con un equipo multidisciplinar". Según añade, "las reacciones de los participantes en cada una de estas fases van a ser muy variables, por lo que la atención médica y la posibilidad de obtener apoyo psicológico va a ser fundamental a lo largo

de todas ellas". Y es que el impacto psicológico del Consejo Genético es innegable. Sin embargo, "a pesar de las diferentes reacciones a nivel psicológico de los participantes en Consejo Genético a través de sus distintas fases, su nivel de satisfacción es muy alto: cerca del 95% se encuentran muy satisfe-

chos con el hecho de haberlo llevado a cabo", destaca la Dra. Helena Olivera. Durante el tiempo de espera de los resultados y en la comunicación de los mismos es cuando se suele producir el mayor impacto psicológico en el solicitante. La incertidumbre, la ansiedad, el sentimiento de culpa y la preocupación están presentes en prácticamente todos los casos. Según los resultados obtenidos, la reacción psicológica variará.

Repercusiones médicas y legales

El Consejo Genético en predisposición hereditaria al cáncer debe incluir la intervención de

profesionales, correctamente formados, para ayudar a un individuo o familia a comprender los hechos médicos de la enfermedad, de qué manera la herencia contribuye en la enfermedad, las alternativas disponibles para el manejo del riesgo de aparición de la enfermedad y elegir las acciones más apropiadas a llevar a cabo y actuar en consecuencia. Además, se ofrece el soporte necesario al individuo y la familia para afrontar el diagnóstico o la enfermedad.

A juicio del Dr. Ignacio Blanco, de la Unidad de Consejo Genético del Servicio de Prevención y Control del Cáncer del Instituto Catalán de Oncología, "son muchos los

Avances en España

El oncólogo se ha erigido en el principal activador del Consejo Genético en España. La Sociedad Española de Oncología Médica dispone desde abril del año 2001 de una Sección de Cáncer Hereditario, que actualmente cuenta con más de un centenar de integrantes entre los que se incluyen oncólogos, investigadores básicos, psicólogos... Tal y como recuerda Pedro Pérez Segura, coordinador de la Sección de Cáncer Hereditario de la SEOM, "antes de 2001 sólo 5 centros en España contaban con unidades de Consejo Genético, que tenían una formación autodidacta y que no despertaban el interés de la Administración". Sin embargo, ahora son ya más de 15 los centros españoles que disponen de unidades y que tienen una formación orientada desde la SEOM".

La carga genética en el cáncer es indudable. Múltiples estudios experimentales y clínicos confirman la estrecha vinculación que existe entre la herencia genética y el riesgo posterior de aparición de

determinados tipos de tumores. Es evidente la existencia de una mayor o menor predisposición de cada persona a padecer un cáncer en función de los distintos polimorfismos genéticos y sus combinaciones; además, y gracias a los continuos avances en el conocimiento de los mecanismos moleculares del cáncer, se han identificado genes cuya alteración funcional conlleva un riesgo mayor que el de la población general de padecer la enfermedad.

Para el Director General del Instituto Roche, Jaime del Barrio, "ahora disponemos en muchos casos de los conocimientos y los recursos técnicos y terapéuticos adecuados para detectar de forma temprana a personas que tienen un alto riesgo de sufrir un cáncer hereditario e iniciar un abordaje médico eficaz". Se ponen de esta manera las bases para el desarrollo de una Medicina Individualizada, que "permite dar al paciente el tratamiento más adecuado según su perfil genético, mejorando la eficacia terapéutica y reduciendo los efectos secundarios". □



Todos los participantes, al término de la jornada

- **En cinco años se han triplicado los centros españoles que cuentan con Unidades de Consejo Genético.**
- **Los expertos consideran que toda prueba genética debe ir acompañada del oportuno asesoramiento, tanto antes como después de los procedimientos.**

beneficios que se derivan del estudio genético: ayuda a identificar trastornos genéticos en un estadio precoz y también permite descartar que un individuo en situación de riesgo (por su historia familiar) sea portador de la predisposición genética".

Pero también existen limitaciones. Como apunta el Dr. Blanco, "no todas las mutaciones son detectables, algunas mutaciones tienen un significado incierto o los resultados son difíciles de interpretar, y los resultados normalmente indican probabilidad, no certeza, de desarrollar cáncer". Junto a ello, muchas de las medidas de prevención no tienen aún una eficacia probada.

El Consejo Genético también puede plantear problemas legales. El hecho de que se encuentre una mutación genética que predisponga a sufrir un cáncer puede tener múltiples repercusiones jurídicas y legales. En cualquier caso, como indica Pilar Nicolás, de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano de la Universidad de Deusto (Bilbao), "es prioritario prestar la debida atención al carácter sensible de los datos ge-

néticos humanos e instituir un nivel de protección adecuado de esos datos y de las muestras biológicas".

Otro riesgo se puede derivar de la utilización de los datos genéticos por parte de las compañías aseguradoras. En este sentido, distintos países tienen estrictamente prohibido que las compañías aseguradoras lleven a cabo análisis genéticos (previsiones específicas en Dinamarca, Austria, Noruega, Bélgica). El examen médico necesario para suscribir el contrato de seguro privado sólo consistirá en el reconocimiento del estado de salud presente y no en técnicas genéticas que puedan predecir el futuro estado de salud. Por otra parte, en el ámbito laboral España sí cuenta con legislación que prohíbe expresamente la discriminación por características genéticas.

"La información genética sobre una persona presenta importantes especificidades que la convierten en fuente de algunos conflictos particulares entre el derecho a la intimidad del afectado y los intereses de terceros", concluye Pilar Nicolás. □



Curso online "Cáncer hereditario y Consejo genético". SEOM-Instituto Roche

Hasta el 15 de agosto se encuentra abierto el plazo de inscripción a este curso acreditativo organizado por la SEOM en colaboración con el Instituto Roche, y que dará comienzo el 1 de septiembre.



Más información en www.seom.org y www.institutoroche.es.



"Pharmacogenetics and Pharmacogenomics: State-of-the-Art and Potential Socio-economic Impact in the EU"

Este informe del Instituto de Prospectiva Tecnológica (IPTS) de la Comisión Europea analiza de manera exhaustiva y en todas sus vertientes (científica, económica, legal y ética) la situación actual de la Farmacogenética y la Farmacogenómica en Europa, y las barreras que dificultan la integración de estas disciplinas en la práctica clínica habitual.



Documento y entrevista con dos de sus autores disponibles en www.institutoroche.es.



Curso Precongreso SEFH-Instituto Roche "Individualizando la terapia: avances en Farmacogenética, Farmacogenómica y Terapia Celular"

Curso previo al 52 Congreso Nacional de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria, organizado por el Instituto Roche y codirigido por el Profesor Carlos Cordón-Cardo. El objetivo del curso es proporcionar a los asistentes una visión de conjunto de los avances recientes y perspectivas de aplicación clínica en estas tres áreas de enorme interés para los farmacéuticos de hospital y los profesionales sanitarios en general. 25 de septiembre. Tenerife.



Más información en www.institutoroche.es



Libro de relatos breves "En la Era de la Genómica"

Se ha editado la recopilación de relatos escogidos entre los participantes en el Concurso de Relatos Breves "En la Era de la Genómica" organizado por ASEMEYA y el Instituto Roche, y cuya entrega de premios tuvo lugar el pasado mes de febrero.





“La farmacogenética es un ámbito de gran interés para la comunidad científica europea”

— ¿Cómo surgió, y por qué, el informe que acaban de publicar sobre Farmacogenética y Farmacogenómica?

— Se espera que los avances en farmacogenética tengan un impacto muy positivo en los sectores sanitario y farmacéutico, facilitando el desarrollo de los medicamentos y de un sistema personalizado de atención sanitaria; sin embargo, muchas de estas expectativas aún no se han concretado, y sólo algunas aplicaciones han llegado al mercado y a la práctica clínica. Por tanto, su impacto real en la atención sanitaria y sus implicaciones socio-económicas no están del todo claras. Por otra parte, no existía todavía un mapa bien definido del estado actual de la investigación en Europa en este ámbito.

El IPTS ha explorado estas cuestiones. Primero con la organización de un taller de expertos en colaboración con la Sociedad Europea de Genética Humana. A continuación, el IPTS se embarcó en un estudio prospectivo para dibujar el mapa del actual estado de I+D, evaluar el impacto clínico en varios estados miembros seleccionados (Alemania, Irlanda, Holanda y Reino Unido) y, finalmente, comparar los marcos legales y de calidad en EE.UU., la Unión Europea y los estados miembros.

— De la comparación que se efectúa entre EE.UU y la UE en el desarrollo de Farmacogenética y Farmacogenómica, ¿qué conclusiones se extraen?

— El estudio muestra que la farmacogenética es un ámbito de gran interés para la comunidad científica europea. En la actualidad, Europa cuenta con más grupos públicos de investigación que EE.UU. y Japón, si bien el sector privado está liderado por los EE.UU. (especialmente en cuanto a las PYME se refiere). El 60% de las 47 PYME dedicadas a la farmacogenética se encuentran en EE.UU. Aún más, de cada 21 tests farmacogenéticos desarrollados en el mundo, 14 se hacen en EE.UU. Otro hallazgo interesante es la inexistencia de una red de farmacogenética en la UE (que sí existe en EE.UU. y Japón) y la diferente financiación (los grupos de investigación de EE.UU. tienen de media el doble de financiación que los grupos europeos); esto se aprecia como una desventaja grande a la hora de llevar a cabo investigación en el área.

— ¿Hacia dónde se deben dirigir los esfuerzos en este área?

— Dos de las áreas principales que



Sede del Instituto de Prospectiva Tecnológica

● **La Farmacogenética es el área de la Genética con mayor potencial para proporcionar rápidamente beneficios de salud pública.**

● **Dos de las áreas que hemos identificado como claves para mejorar la situación de la I+D en la UE son la coordinación y la financiación.**

hemos identificado como claves para mejorar la situación de la I+D en la UE son la coordinación y la financiación. Respecto a la primera, se ha observado cómo el establecimiento de consorcios en EE.UU. y Japón supuso un impulso importante, constituyendo un pilar para la colaboración a través de redes y para la transferencia de conocimiento. Según los expertos, la creación de redes que promuevan

una mayor colaboración entre los grupos de investigación europeos provocaría un salto cuantitativo en la investigación farmacogenética. Por otra parte, la concesión de incentivos para fortalecer la colaboración entre la academia y la industria sería un factor positivo en esta misma dirección.

Un centro de referencia

El Instituto de Prospectiva Tecnológica (IPTS) es uno de los siete institutos de investigación del Centro Común de Investigación, un organismo de la Comisión Europea. Su sede está en Sevilla desde 1994. El IPTS cuenta con aproximadamente 180 empleados procedentes de los distintos miembros de la Unión Europea y, en menor medida, de países candidatos y terceros estados.

Entre sus tareas se encuentra la redacción de informes de gran calado político y social. Los objetivos principales de los estudios realizados por el IPTS consisten en identificar, evaluar e interpretar las implicaciones socio-económicas de las nuevas biotecnologías, en apoyo del desarrollo de las políticas comunitarias. □

La financiación es otro punto importante. El estudio muestra que menos del 10% de los grupos de investigación en farmacogenética identificados en Europa utiliza financiación comunitaria. La industria, por su parte, considera que hay demasiados trámites administrativos para participar en las oportunidades que presenta el Programa Marco de Investigación de la Comunidad, pero los expertos aducen que en el fondo no se trata de dar más financiación, sino de que la financiación esté más coordinada.

— ¿Cuáles serían los principales retos y dificultades por superar?

— Las principales barreras para la investigación, según los expertos entrevistados para el estudio, incluyen el alto coste operativo de la farmacogenética o cuestiones de propiedad intelectual. Al mismo tiempo, la complejidad intrínseca de las enfermedades y la falta de evidencia sobre la relación entre la eficacia de los medicamentos y la genética dificultan el avance. La limitada colaboración entre la academia y la industria, que podría ayudar a la resolución de parte de esta situación, constituye otra dificultad.

— ¿Se puede decir que la Farmacogenética y Farmacogenómica es una realidad ya en la práctica clínica asistencial en los países desarrollados?

— Por el momento, solo un número limitado de aplicaciones ha alcanzado el mercado y la clínica práctica, por lo que el desarrollo clínico todavía puede considerarse escaso. Incluso en aquellos casos donde parece haberse llegado al uso clínico, la implantación no es completa. Se han detectado algunos factores que podrían estar influyendo sobre estas tendencias: la falta de educación y formación parecen ser una barrera fundamental. El conocimiento de esta materia por parte de los legisladores también se muestra muy conveniente. Al mismo tiempo, las condiciones para obtener el reembolso de los tests farmacogenéticos tampoco parecían estar muy bien definidas, lo que puede dificultar el desarrollo en la práctica clínica.

— En general, ¿qué puede aportar la farmacogenética?

Se ha sugerido que la farmacogenética es el área en la genética con el mayor potencial para proporcionar rápidamente beneficios de salud pública. Otro aspecto importante es la minimización de los efectos adversos de los medicamentos y su coste relativo. La farmacogenética puede jugar un papel importante en la reducción de los costes de gestión de enfermedades, porque conseguiría proporcionar el tratamiento más seguro y efectivo para un individuo o un grupo de individuos. Adicio-



Informe sobre la situación de la Farmacogenética y la Farmacogenómica en Europa

nalmente, podría permitir la mejora del descubrimiento y desarrollo de medicamentos, que a su vez podría tener un impacto potencial en el coste de desarrollo de los medicamentos.

— En particular, ¿qué supone la creciente implantación de tests genéticos para el diagnóstico de enfermedades tan importantes como el cáncer?

— El diagnóstico genético puede tener implicaciones significativas, tanto en la determinación del tratamiento como del pronóstico de enfermedades como el cáncer. Por una parte, podría facilitar la mejora y el descubrimiento de medicamentos; por otra, también podría mejorar la aplicación de terapias existentes o emergentes; esto, por su parte, podría tener un impacto significativo en el coste de las enfermedades. En la actualidad, se están desarrollando algunos productos diagnósticos con un componente farmacogenético. Se han identificado varias decenas de tests que las compañías están

desarrollando para diversas aplicaciones, incluido el cáncer.

— ¿Qué relación coste/beneficio se deriva de la instauración de este innovador tipo de hacer Medicina?

— Las implicaciones económicas de la farmacogenética se han estudiado poco. En este sentido, el estudio del IPTS examinó la efectividad de los costes de los tests TPMT y HER2 en Alemania, Irlanda, Holanda y el Reino Unido. Los modelos estudiados establecieron que ambos tests son eficientes desde el punto de vista de su coste. Sin embargo, el estudio mostró para ambos tests que no existe una correlación entre su eficiencia económica y su desarrollo en la práctica clínica. Estas fueron observaciones muy interesantes: la escasez de estudios de análisis de coste y, aún cuando los estudios se llevan a cabo, la falta de relación entre la evidencia favorable de coste-beneficio y su implantación clínica.

— ¿Están las autoridades reguladoras preparadas para este cambio?

— En la actualidad, no existe un marco legal que imponga una homogeneidad para los tests. Para responder a esta necesidad, la Agencia Europea del Medicamento (EMA) y la Agencia de Alimentación y Medicamento (FDA) de EE.UU. han comenzado a desarrollar nuevas capacidades relacionadas con la concesión de licencias para los EE.UU., la UE y otros mercados.

— Y a nivel de formación médica, ¿cómo está afrontando la Universidad la implantación de la Farmacogenética y Farmacogenómica?

— La falta de formación en farmacogenética es una barrera fundamental para su instauración clínica y su mayor desarrollo investigador. En la actualidad, hay muy poca educación formalizada o protocolos de guía para médicos y otro personal sanitario sobre cómo interpretar los test farmacogenéticos, y sólo hay mecanismos informales para asegurar que entienden su interpretación suficientemente. Se observa, sin embargo, una respuesta positiva de las universidades, que poco a poco están incluyendo la farmacogenética en sus programas formativos, aunque todavía de forma muy incompleta. □

● *La falta de educación y formación parecen ser una barrera fundamental para la aplicación clínica de la Farmacogenética.*

● *En los cuatro países europeos estudiados, la realización de los tests TPMT y HER2 resulta coste-efectiva.*



Pharmacogenetics and Pharmacogenomics: State-of-the-art and Potential Socio-economic Impact in the EU

Elena Zika, David Gurwitz y Dolores Ibarreta

Disponible en la sección de formación y publicaciones en www.institutoroche.es

Formación *on line* en Cáncer Hereditario para los profesionales sanitarios

Identificar precozmente a los pacientes con sospecha de predisposición hereditaria al cáncer, y establecer un protocolo de tratamiento y seguimiento adecuado, es el principal objetivo que se pretende alcanzar con la puesta en marcha de un curso *on line* para los profesionales de la salud, promovido por la la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y el Instituto Roche.

Actualmente, se estima que el cáncer hereditario supone entre un 5-10% de los tumores diagnosticados anualmente en España; esta cifra, a juicio del Dr. Pedro Pérez Segura, del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos y Coordinador de la Sección de Consejo Hereditario de la SEOM, "no es desdeñable y tiene un gran impacto sociosanitario, sobre todo si se tiene en cuenta que son varios los familiares de estos pacientes que pueden tener un riesgo aumentado de sufrir un tumor".

El Consejo Genético en Oncología persigue detectar esos casos de mayor susceptibilidad, para informar al sujeto sobre el riesgo real de padecer determinados tipos de cáncer y las posibilidades de transmitir ese riesgo a la descendencia, así como asesorar sobre la mejor estrategia de prevención, diagnóstico precoz de la enfermedad y tratamiento.

Como destaca el Director General del Instituto Roche, Jaime del Barrio, "ahora disponemos de los conocimientos y los recursos técnicos y terapéuticos adecuados para detectar de forma temprana a personas que tienen un alto riesgo de sufrir un cáncer hereditario y para iniciar un abordaje médico eficaz". Partiendo de esta realidad, como añade el máximo responsable del Instituto Roche, "considerábamos necesaria la existencia de un curso que permitiera difundir entre los profesionales de la salud conocimientos básicos sobre consejo hereditario en cáncer y establecer pautas de detección, tratamiento y seguimiento en estos casos".

Una iniciativa necesaria

Fundamentalmente, este curso *on line* pretende cubrir cuatro objetivos esenciales: 1.-incrementar los conocimientos sobre la identificación de pacientes con sospecha de predisposición hereditaria al cán-



De izq. a dcha., Jaime del Barrio, Ignacio Blanco y Pedro Pérez Segura

cer entre los profesionales de la salud; 2.- dar a conocer las pautas para identificar la predisposición hereditaria al cáncer y las pautas de seguimiento en pacientes con predisposición hereditaria al cáncer; 3.- difundir los principios básicos del consejo genético en predisposición hereditaria al cáncer; 4.- dar a conocer unas bases genéticas sobre estas enfermedades. □



Presentación del curso a la prensa, en la sede de la SEOM

Módulos y profesores

El curso está coordinado por los doctores Pedro Pérez Segura, del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos de Madrid y Coordinador de la Sección de Consejo Hereditario de la SEOM, y por Ignacio Blanco Guillermo, de la Unidad de Evaluación del Riesgo y Prevención del ICO de Barcelona.

Módulo I. Fundamentos de genética. Angel Alonso Sánchez. Sº de Genética. Hospital Virgen del Camino. Pamplona

Módulo II. Consejo Genético: bases y aspectos éticolegales. Joan Brunet i Vidal. Oncología Médica. ICO-Girona.

Módulo III. Cáncer de mama y ovario hereditario. Judith Balmaña Gelpi. Oncología Médica. Hospital Vall d'Hebrón. Barcelona.

Módulo IV. Cáncer de colon hereditario. Enrique Lastra Aras. Oncología Médica. Hospital General Yagüe. Burgos.

Módulo V. Otros síndromes hereditarios. Begoña Graña Suárez. Unidad de Consejo Genético. Hospital Josep Trueta. ICO.Girona.



Más información en:
www.institutoroche.es
Inscripciones en www.seom.org



Jaime del Barrio, en un momento de su alocución, agradeciendo el premio concedido, y junto a José Martínez Olmos, Secretario General de Sanidad

Es la sexta edición de uno de los galardones más prestigiosos en el sector farmacéutico

El Instituto Roche, premio Fundamed-El Global a la mejor iniciativa sanitaria

(viene de pág. 1)

En su alocución, el Director General del Instituto Roche resaltó las cualidades de la iniciativa merecedora de este reconocimiento, ya que "ofrece soluciones reales a los potenciales problemas que puedan surgir en todo el proceso del manejo de las muestras, desde su origen hasta la consecución de los resultados de la investigación".

Una guía para no perderse

Los investigadores, tanto los responsables de los bancos de muestras biológicas, como de colecciones a nivel hospitalario, así como los Comités de Ética, se encuentran diariamente ante situaciones específicas en las que además de considerar aspectos técnicos del proceso que va desde la obtención de esa muestra, hasta su cesión para su utilización en proyectos de investigación, pasan-

do por su almacenamiento, deben tener en cuenta aspectos éticos y legales que en ocasiones no tienen una regulación clara o específica.

Con objeto de dotar a todos los agentes involucrados en la investigación con muestras biológicas de unas pautas claras e integrales para garantizar su uso adecuado, surgió la "Guía práctica para la utilización de Muestras Biológicas en Investigación Biomédica".

Elaborada por un equipo multidisciplinar de expertos, que han ofrecido una visión integrada de los aspectos técnicos, éticos y jurídicos de la cuestión, la guía es un instrumento práctico y útil tanto para investigadores como para el personal de la Administración, y pretende facilitar, estandarizar y optimizar el manejo de muestras biológicas de origen humano con fines de investigación biomédica.

Esta guía aporta pautas concretas sobre gestión de calidad y los sistemas de información más apropiados para los biobancos y las colecciones. Asimismo, incide de modo especial en la configuración y en los aspectos relacionados con la seguridad y rendimiento de los sistemas. De igual forma, el proyecto dedica un amplio apartado a los Comités de Ética en la investigación con muestras biológicas. Como complemento, se proporcionan también herramientas (modelos, formularios, casos prácticos, un glosario de términos y bibliografía relacionada) para ayudar a los investigadores, responsables de bancos de muestras y otros actores implicados (como los Comités de Ética) a manejar de forma adecuada el uso de muestras biológicas en investigación biomédica. □

■ **El Senado ha dado luz verde** por unanimidad a la especialidad de Genética Clínica, categoría que no le había sido aún reconocida, pese a que el Plan de Prevención de las Minusvalías Psíquicas, aprobado hace casi 30 años, le daba ya esta consideración. "El sistema sanitario ofrece servicios asistenciales de genética clínica sustentados por genetistas con una formación adecuada que permite atender las necesidades de la población", explicó el vocal socialista Pedro Feliciano Sabando, y actualmente hay "centenares de especialistas no reconocidos como tal que trabajan en esto desde hace años".

■ **Una prueba genética** sería suficiente para saber si las mujeres que padecen el tipo de cáncer de mama con peor pronóstico, el que no responde a los tratamientos antihormonales ni a la última generación de fármacos dirigidos a la proteína HER2, podrían beneficiarse de la terapia con cisplatino. Las conclusiones del estudio se publican en la edición digital de la revista *Journal of Clinical Investigation*. Los investigadores descubrieron un número significativo de tumores triple negativo que expresaban en exceso formas particulares de p63 y p73, un patrón no visto en otros tipos de cáncer de mama. Utilizando un sistema de ARN de interferencia para inhibir la acción de p63, mostraron que la proteína estimula el crecimiento tumoral al interferir con la capacidad normal de p73 para inducir la muerte celular.

■ **Expertos de los servicios de Hematología e Inmunología del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla** han analizado 194 familias con hemofilia A, de las cuales 92 presentaban hemofilia leve, 19 moderada y 83 grave. De estas familias, se ha hecho un estudio de 373 posibles portadoras, de las que 128 no eran portadoras y 295 sí. También han analizado a 28 familias con hemofilia B: 12 leves, 8 moderadas y 8 graves. De esas se han hecho 47 estudios de mujeres y se ha demostrado que 34 de ellas eran portadoras de hemofilia y 13 no.

■ **Según un estudio de la Universidad Pompeu Fabra**, de Barcelona, hay factores genéticos que inducen a recaer en la adicción a la nicotina. Sus conclusiones las publica la edición digital de *Biological Psychiatry*. El trabajo, coordinado por Rafael Maldonado, director de la Unidad de Neurofarmacología del Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud, ha puesto de manifiesto en animales modificados genéticamente que realmente existe una predisposición genética a sufrir más o menos estrés y que esta circunstancia es capaz de modificar de manera relevante las conductas, hasta el punto de inducir a recaer en la adicción a la nicotina. □

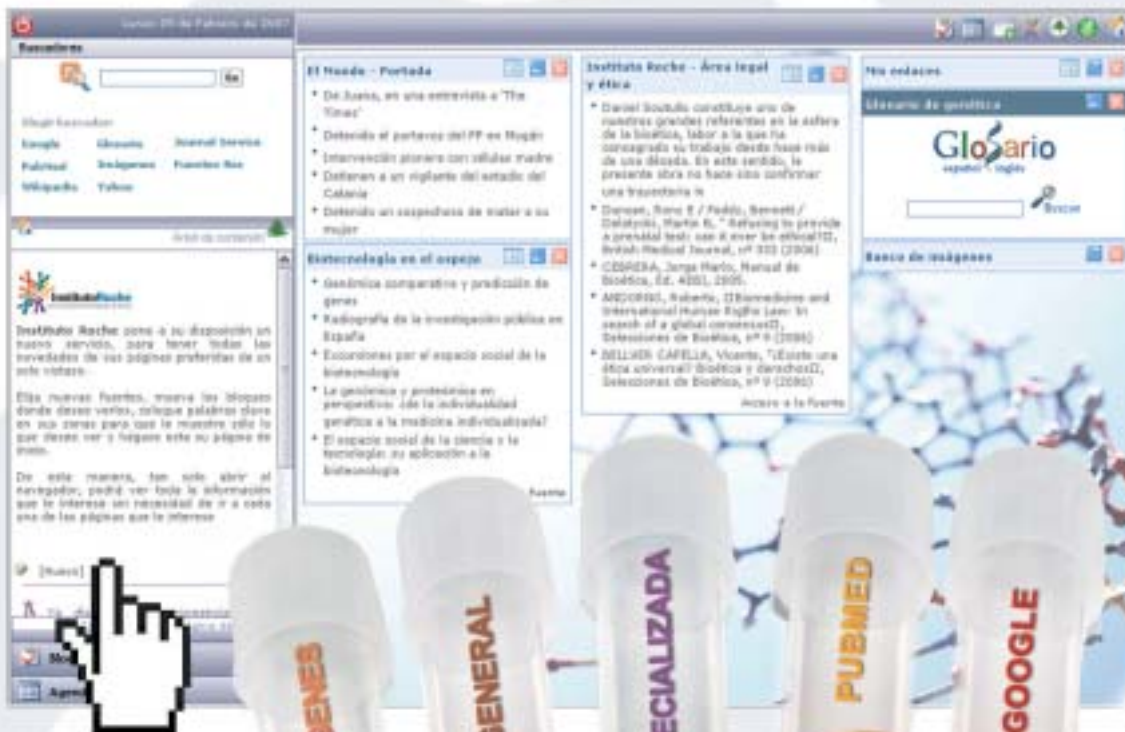


Instituto Roche
www.instituto Roche.es



Porque no somos todos iguales ni tenemos la misma manera de ver las cosas, Instituto Roche le facilita una novedosa herramienta que le permitirá individualizar su propia página con los contenidos que más le interesen.

Cree su página de inicio a través de www.instituto Roche.es



www.instituto Roche.paginicio.com