

Llega la Medicina de Precisión: más inteligente y menos invasiva



26 Diciembre 2014

Ciencias ómicas, robótica, simulación 3D y realidad aumentada, Big Data y supercomputación serán, entre otros, grandes impulsores de la traslación hacia un nuevo modelo médico orientado a mantener el bienestar de los ciudadanos: la Medicina de Precisión. Una medicina que ya es una realidad, según se pudo comprobar en la jornada “Medicina de Precisión – oportunidades y desafíos”, organizada por Bull con la colaboración de NetApp en el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia.



Participantes en la jornada Medicina de Precisión - Oportunidades y Desafíos, organizada por Bull y con la colaboración de NetApp

El objetivo de la jornada, inaugurada por **Teresa de Rojas**, directora general de Ordenación, Evaluación, Investigación, Calidad y Atención al Paciente de la

Conselleria de Sanitat de la Generalitat Valenciana, fue dar a conocer las iniciativas pioneras en otros países en el ámbito de la **Medicina de Precisión**, que se apoya en cuatro pilares: predicción, prevención, personalización y participación, así como poner a disposición de las autoridades sanitarias españolas una información precisa sobre los beneficios que ofrece este nuevo modelo médico, para el ciudadano y para garantizar la sostenibilidad del sistema.

Según los convocantes, la tecnología está impulsando avances en investigación cuya aplicación en el entorno clínico tendrá un **gran impacto en la salud de los ciudadanos** si somos capaces de lograr una iniciativa que **consolide los esfuerzos** que están llevando a cabo investigadores, profesionales sanitarios e industria.

La tecnología está impulsando avances cuya aplicación en el entorno clínico tendrá un gran impacto en la salud de los ciudadanos si somos capaces de lograr una iniciativa que consolide los esfuerzos que están llevando a cabo investigadores, profesionales sanitarios e industria.

Proyectos de Genómica

Tom Fowler, director de Salud Pública en Genomics England, abrió la jornada hablando sobre el **proyecto de 100k Genomas**. Anunciado por el Primer Ministro, David Cameron, en diciembre de 2012, su objetivo es secuenciar 100.000 genomas de pacientes que sufren cáncer, enfermedades raras e infecciosas en el marco del **Sistema Nacional de Salud británico**.

Según Fowler, **una de cada diecisiete personas desarrolla una enfermedad rara** y al menos el 80% de estas enfermedades tienen un componente genético identificado, que actualmente puede detectarse rápidamente y a un coste razonable. “Los avances en genómica –dijo- nos van a permitir saber cómo funcionan la enfermedades, quienes son más susceptibles a padecerlas y cómo podemos tratarlas con éxito, reduciendo la incertidumbre y el estrés de los pacientes y sus familias”.

Fowler señaló que el potencial de la genómica en la mejora de la salud no tiene límites. “La genómica proporciona un **mejor conocimiento de las causas de las enfermedades** y cómo éstas se desarrollan en cada individuo. Hace realidad una **medicina más personalizada** que minimiza los efectos secundarios causados por los fármacos. En el caso de las enfermedades raras, la secuenciación del genoma **augmenta las posibilidades de diagnóstico**. También tiene un papel importante en el seguimiento de las enfermedades infecciosas, ya que puede explicarcómo **se propagan las infecciones** y, en muchos casos, permitir la localización exacta de la fuente”.

Simulación 3D, planificación y realidad aumentada

Jean-Luc Dimarcq, director Administrativo del Strasbourg Institute of Image-Guided Surgery, explicó los **avances de la cirugía guiada por imagen personalizada**. Para Dimarcq “la medicina moderna se basa cada vez más en los **modelos de gestión y prevención de errores** desarrollados por la aeronáutica y los cirujanos, radiólogos y endoscopistas intervencionista deben **'entrenarse'** como lo hacen los pilotos de

aeronaves, utilizando simuladores donde podrán planificar el procedimiento en modelos virtuales específicos para el paciente, de la misma manera que los pilotos que abordan un plan de vuelo”.

“Una simulación que puede realizarse antes de la intervención real, en la que estarán asistidos por sistemas de navegación basados en la imagen y equipos robotizados”.

Esta visión, según Dimarcq, exige **optimizar las terapias personalizadas** utilizando la **realidad virtual y aumentada**, mejorar el acceso mínimamente invasivo, incorporar la robótica y promover la formación en terapias híbridas. “**La cirugía del futuro** será una fina mezcla de información, imagen real o virtual y robótica, con el objetivo principal de **aumentar la seguridad del paciente y mejorar la calidad de vida**”. Sin embargo estas técnicas exigen un entrenamiento específico orientado a capacitar a una nueva generación de médicos que integre las habilidades de un cirujano mínimamente invasivo, de un radiólogo intervencionista y de un endoscopista.

La cirugía del futuro será una fina mezcla de información, imagen real o virtual y robótica, con el objetivo principal de aumentar la seguridad del paciente y mejorar la calidad de vida / Jean-Luc Dimarcq

Todo es Big Data

Por su parte, **Julio Mayol**, director de Innovación del Hospital Clínico San Carlos y co-director del **consorcio M+Visión**, abordó los “Data para la transformación de la salud”. Según él, los **sistemas sanitarios están crónicamente enfermos** ya que, en el mejor de los casos, están **basados en el conocimiento**. “Si queremos crear sistemas sanitarios que respondan a necesidades de ciudadanos tenemos que pasar de una sanidad basada en el Conocimiento a otra basada en Inteligencia. Para eso tenemos que tener no Big Data sino All Big Data: todos los datos para responder a nuevos retos de la sanidad”.

Si queremos sistemas sanitarios que respondan a necesidades tenemos que pasar de una sanidad basada en el conocimiento a otra basada en inteligencia. Para eso tenemos que tener no Big Data sino All Big Data: todos los datos para responder a nuevos retos de la sanidad / Julio Mayol

Este 'All big data' incluirá el **sensoroma** (todas las variables de los individuos captadas mediante sensores en cualquier lugar) y el **socioloma** (todos los datos correspondientes al componente social de los individuos y los grupos en los que viven, trabajan y desarrollan su actividad).

Un cambio de modelo que **exige, sobre todo, liderazgo**. “El presupuesto y la tecnología están ahí”. Para Mayol, la medicina debe estar apoyada en la inteligencia (hacer las preguntas correctas con todos los datos disponibles) y no solo en la prestación de servicios basados en un conocimiento limitado a nuestra práctica. El nuevo sistema sanitario **debe saber hacer las preguntas** que permitan dar las respuestas a nuevos retos de la sanidad.

“**Una medicina 5p**”, que **añade el elemento poblacional** a la predicción, la prevención, la personalización y la participación, “porque no enferma igual una

persona del norte que una del sur, o una con mejor formación, o más recursos. Tecnológicamente se puede hacer ya, sólo hace falta una masa crítica” en los niveles de la macro, meso y microgestión que lo lleven adelante.

Infraestructuras Bioinformáticas

Víctor de la Torre, coordinador general del Instituto Nacional de Bioinformática (INB), habló de la **infraestructura europea ELIXIR** para la gestión de “datos y herramientas en ciencias de la vida” en el que participa España a través del INB. “Nace para crear una infraestructura que **asegure la existencia a largo plazo de aquellas base de datos y recursos** que hoy posibilitan la investigación en ciencias de la vida que se realiza en los diferentes países europeos”. Además de mantener esta información, el objetivo de ELIXIR es **dotar de interoperabilidad a los recursos** que existen en los distintos países y promover el cumplimiento de los **estándares de calidad**.

Un ejemplo de estos recursos es la **base de datos EGA** cuyo desarrollo y mantenimiento está en manos del European Bioinformatics Institute (EBI) y varias instituciones españolas (CRG, BSC, UPF e INB). La base de datos almacena de forma segura **datos genómicos e información** sobre las características de los pacientes. Grandes proyectos como el **Estudio de la Leucemia Linfática Crónica** liderado por España dentro del Proyecto Internacional del Genoma del Cáncer (ICGC) almacenan sus datos en este repositorio.

Según de la Torre, ELIXIR tendrá un gran impacto. “El tratamiento genómico se resuelve de manera independiente en muchos hospitales. Una de las principales tareas de ELIXIR es **enlazar estos esfuerzos y promover la adopción de estándares de calidad** en los procesos. Hay mucha gente haciendo lo mismo, como si reinventáramos la rueda todos los días, es necesario aprovechar al máximo los recursos y **ofrecer biomedicina de calidad** a escala europea”.

La jornada concluyó con una mesa redonda, en la que participó **Juan Cigudosa**, director científico de NIMGenetics y presidente de la Sociedad Española de Genética Humana, quien señaló que la **genética clínica y de laboratorio** sí que están plenamente desarrolladas en España. **No así la genómica en medicina**.

Según el doctor Cigudosa, la **implantación de la genética en los hospitales españoles está por debajo de la media** de otros países. “Por ejemplo, en el diagnóstico de la discapacidad intelectual y retraso en el desarrollo, el estudio genómico no llega al 20% de los pacientes, mientras que en Reino Unido se aplica al 100%”. Para él, **hace falta reeducar a los profesionales médicos** y que la **genómica se tenga en cuenta como parte de la optimización**, además de centralizar los laboratorios de referencia.

La implantación de la genética en los hospitales españoles está por debajo de la media de otros países: hace falta reeducar a los profesionales médicos y que la genómica se tenga en cuenta como parte de la optimización, además de centralizar los laboratorios de referencia / Juan Cigudosa

Supercomputación

El doctor **Francisco J. del Castillo**, del Servicio de Genética de Hospital Ramón y Cajal, destacó el papel de la supercomputación de alto nivel en el **análisis de datos genómicos**. “En un exoma completo encontramos de media unas **40.000 variantes genéticas** y para que esta información sea relevante en la práctica clínica **necesitamos equipos de bioinformáticos** en los hospitales y una **iinteracción muy estrecha entre el clínico, el genetista y el bioinformático**”.

Del Castillo habló del **diagnóstico y el tratamiento a medida** de cada paciente y aseguró que la medicina P4 “permitirá reducir costes, reacciones a fármacos y los tiempos de hospitalización”.

La tecnología como facilitador

Para **Javier García Pellejero**, director general de [Bull](#), “nuestra visión es convertirnos en **facilitadores de la transición hacia la Medicina P4**, construyendo un puente que permita implementar las tecnologías de secuenciación en el ámbito clínico”. Con este objetivo, Bull ha desarrollado **OMICS (Omics & Medical Integrated Compute Systems)**, un conjunto de soluciones que aportan las capacidades tecnológicas necesarias para **gestionar la avalancha de datos genómicos, su almacenamiento e interpretación**.

Estas soluciones pavimentarán el camino hacia la **integración y la correlación de estos datos en los sistemas sanitarios**. Según García Pellejero, Bull y la genómica tienen ya un largo recorrido. “Colaboramos en el proyecto **Future Clinic** impulsado por el CIPF y la Agencia Valenciana de Salud y hace dos años creamos la **Cátedra en Genómica Computacional** de este Centro. También colaboramos con el **Centro Nacional de Análisis Genómico**, que **secuencia 8 genomas humanos cada 24 horas** gracias a una **infraestructura de computación extrema** con 2,7 petabytes de almacenamiento de datos y más de 1.200 núcleos de computación”.

Por su parte, **María José Miranda**, directora general de [NetApp](#), empresa copatrocinadora de la jornada, afirmó que “los entornos médicos están cambiando drásticamente con la tecnología. La digitalización de nuestros historiales y de muchas pruebas diagnósticas está generando una **explosión de datos en los entornos sanitarios que requiere de nuevas aproximaciones** sobre cómo se gestiona esta información, **con qué seguridad y si se garantiza la supervivencia en el tiempo** para estar disponible a lo largo de la vida de los pacientes. Todo ello en un **marco tecnológico que cambia rápidamente**, con nuevos estándares y formatos, y con dispositivos que hay que cambiar cada 7 u 8 años como máximo”.

Isabel Muñoz, gerente del CIPF, comentó que el **Centro de Investigación Príncipe Felipe** cuenta, a través de su **Programa de Genómica Computacional**, con recursos humanos y computacionales especializados en el análisis e interpretación de grandes volúmenes de datos ómicos y su traslación a la práctica clínica. “participamos en el análisis bioinformático de los datos de distintas iniciativas genómicas españolas e internacionales y en la coordinación de 2 proyectos europeos”. Según Isabel Muñoz, son capacidades y experiencia que posicionan a la Comunidad Valenciana de forma diferencial para la implementación de la medicina personalizada, “una oportunidad que hay que aprovechar”.

