

ICÍAR MARTÍNEZ, COORDINADORA UNIDAD DE GENÉTICA Y GENÓMICA DE LAS ISLAS BALEARES



“La biología molecular va a cambiar la forma de ver la medicina en los próximos cinco años”

La Unidad de Genética y Genómica de Baleares inicia su andadura para garantizar un acceso equitativo a los grandes y continuos avances de esta disciplina que se incorpora a tratamientos, pronósticos y a la prevención de patologías.

La Unidad Genética y Genómica de las Islas Baleares (GENIB) da sus primeros pasos con una noble e importante misión: garantizar el acceso equitativo a esta innovadora rama de la medicina a cualquier persona de la comunidad autónoma afectada por una enfermedad de base genética, con riesgo de padecerla o de transmitirla en un futuro, o con un problema de salud que requiera de este tipo de técnicas. La coordinadora de esta recién creada unidad, que tiene su base en el Hospital Son Espases de Mallorca, es **Iciar Martínez**, farmacéutica y doctora en *Bioquímica y Biología Molecular*, quien explica que la GENIB surgió ya hace más de un año, y que es un proyecto estratégico de la Comunidad de Baleares para afrontar los grandes avances de la biología molecular. Los que ya existen y los que están por llegar. “La biología molecular ha avanzado muchísimo y, en los próximos

cinco años, va a cambiar la forma de ver la medicina. Los avances en este campo no paran de surgir”, asegura.

Pone como ejemplo el más revolucionario de todos: “Realizar el primer genoma humano costó casi unos 11 millones de dólares, una barbaridad de dinero, y se emplearon más de diez años para completarlo. Hoy, realizar eso mismo, cuesta unos 800 o 700 euros, y está bajando. Las técnicas han sido muy importantes para facilitar la agilidad y para que las pruebas sean económicas, porque si no lo fueran no se podría haber hecho nada más”. Sobre todo si se tiene en cuenta uno de los compromisos de la GENIB, como es priorizar a las personas de manera que las pruebas sean un medio para lograr una mejor asistencia sanitaria. “Gracias a este primer paso que se ha conseguido en el avance de las técnicas, se ha podido incorporar la medicina molecular a los tratamientos, a los

pronósticos en las patologías y, en un futuro, incluso a la prevención”, explica Martínez.

Pone otro ejemplo para explicar lo que aportará la biología molecular en ese futuro próximo: “Si sabes que tienes un gen en concreto podrás adoptar una medidas dietéticas o cardiosaludables para intentar evitar el desarrollo de ese gen, como puede ser un síndrome coronario agudo, a largo plazo”. La economización de las pruebas es una garantía de que estarán al alcance de cualquier persona. “Siempre que lo hagamos nosotros llegará directamente a la gente”, recuerda Martínez, que añade que el campo de la biología molecular se extenderá por buena parte de la cartera de servicios sanitarios.

30 servicios implicados

De ahí que se haga necesaria una unidad como la GENIB. “Vamos a tener que abastecer a todas las personas de nuestra comunidad no solo para tratamientos, sino también en pronósticos y preventivos para diferentes patologías. Por ello, estamos poniendo en marcha una unidad que pueda dar abasto a todo lo que viene”.

La GENIB está integrada por profesionales que trabajan en más de una treintena de diferentes dispositivos asistenciales, todos ellos con un referente en el comité de dirección. “La biología molecular es un campo totalmente transversal para toda la parte asistencial de los hospitales. Ha crecido en psiquiatría, y lo hace también en dermatología, cardiología, otorrinolaringología, etc. Tenemos que intentar que toda la gente que ya está trabajando en clínica se involucre, al igual que la de instrumental”, explica.

Catálogo único

Tras la primera reunión del comité de dirección, los primeros pasos de la unidad se centran en el trabajo con las diferentes carteras de servicios integradas, con el objetivo de aportar transparencia creando un catálogo único de todas las pruebas que se están realizando en la actualidad.

“Ahora se trabaja con diferentes aplicaciones y es importante que todos los compañeros de todas las áreas puedan conocer, por ejemplo, qué pruebas de molecular tenemos incorporadas en el Hospital Son Espases para que puedan solicitarlas o, si no son las personas adecuadas para solicitarlas, sepan a quién pueden remitir a los pacientes para ello”, indica Martínez.

Ese catálogo, que permitirá agilizar los procesos, se complementa con la gestión de los circuitos que Martínez quiere implantar con el mismo objetivo. “También estoy intentando trabajar mucho el tema del equipo, algo muy importante si tenemos en cuenta que estamos

hablando de más de 30 servicios implicados. Todos tienen que sentirse representados. Esta es la fase de arranque y quizá es la que menos se puede visualizar, pero es fundamental”, considera.

Establecer circuitos

El trabajo en equipo, de hecho, es uno de los valores remarcados en la reunión del comité de dirección con el objetivo de establecer una colaboración activa de todos profesionales implicados. Una de las funciones de Martínez como coordinadora, además, es precisamente la de ser intermediaria entre el centro hospitalario y la comunidad autónoma, en la que existen otros seis hospitales repartidos por las diferentes islas. “Aunque seamos un hospital de referencia, tenemos que ser igual de transparentes tanto para el resto de hospitales como para el resto de centros de medicina primaria”, explica, reiterando la importancia que tiene para esta labor el asentamiento de una red de circuitos perfectamente conectada. “Es importante no solo por la demanda de las pruebas, sino también por el consejo genético. No puede haber una mayor demora para un paciente de Formentera que para uno que acuda a Son Espases a consultas de cardiología”, añade, indicando que también esos circuitos serán fundamentales cuando se incorporen una nueva prueba: “Tendremos que valorar, primero, si tiene la suficiente evidencia en la salud para incorporarla en el sistema sanitario público y, si es así, ver qué médicos la pueden solicitar”.

“Hasta en tratamientos de patologías tan básicas como la hipertensión se pueden realizar estudios moleculares”

Docencia e investigación

La docencia y la investigación tendrán una importancia destacada en la Unidad de Genética y Genómica de las Islas Baleares (GENIB). De hecho, su coordinadora, Iciar Martínez, que fue profesora en la Universidad de Valencia, quiere que todo el personal implicado, facultativos y técnicos, realice cursos continuados, los llamados Desarrollos Profesionales Continuados (DPC). “La ventaja que tiene este campo es que, como está en continuo desarrollo y no paran de aparecer nuevas técnicas, todos necesitamos estar al día para llegar a emplear las que vayan apareciendo e incorporándose realmente en tiempo”, explica.

Y la misma importancia le otorga a la labor investigadora. “Aunque muchos de los compañeros ya están haciendo proyectos con otros equipos de trabajo, es importante que tengan a la unidad como soporte para acceder a nuevos proyectos”, indica, con la mente puesta en un proyecto europeo para crear una unidad de secuenciación como la GENIB.

“Lo bonito de los proyectos europeos es que requieren que entre tres y cinco países estén en la misma línea. Creces mucho más porque intercambias potencial de investigación con otros compañeros y, a los grupos que ya están investigando, les motiva para seguir haciéndolo. Es muy importante dar esta vertiente de dinamismo y, a la vez, cubrir todas las necesidades que van surgiendo”, considera.

Calidad asistencial

Todo este trabajo inicial redundará en la mejora de la calidad asistencial. *“Primero, porque los tiempos entre que un médico sospecha que un paciente puede tener una determinada patología o una determinada mutación se van a acortar al existir unos circuitos claramente establecidos”,* asegura Martínez.

“Existe una forma de solicitar, una forma de derivar a ese paciente a una unidad de referencia, se van a realizar las pruebas y luego se va a devolver al paciente a su médico prescriptor en caso de que sea el adecuado o, si requiere de una unidad de especialización, se quedaría en el hospital de referencia, sea el que sea, porque no tiene por qué ser Son Espases para todas las patologías”, explica. Un escenario en el que el paciente sale directamente beneficiado.

También añade que, gracias a la GENIB, se podrá disponer de mejor tecnología al optimizar el gasto que hasta ahora se repartía en diferentes servicios. *“Si todo lo centralizamos en una misma unidad, vamos a poder tener aparatos mejores que los que teníamos anteriormente”,* sostiene Martínez, que deja claro que, en genética y genómica, *“tenemos que hablar de personas, no de pacientes; no tienen por qué ser pacientes quienes acuden a solicitar estas pruebas”.*

“Vamos a tener que abastecer a todas las personas de nuestra comunidad no solo para tratamientos, sino también en pronósticos y preventivos para diferentes patologías”

Medicina de subgrupos

Pone un nuevo ejemplo: el diagnóstico genético preimplantacional. *“El término pacientes no es lo más exacto. Este campo está creciendo tanto que incluye desde el pronóstico de una enfermedad concreta hasta el tratamiento farmacológico más adecuado para una determinada patología”.* En el caso del cáncer de mama, explica que se realizan una serie de pruebas genéticas para determinar qué fármaco es el más adecuado con una paciente en concreto. *“Es lo que se llama medicina personalizada o individualizada, aunque prefiero el término medicina de subgrupos, que últimamente está apareciendo más en los foros”,* indica.

Lo prefiere porque explica que este tipo de medicina personalizada *“no es que sea individualizada para una persona en concreto, sino que se observa un gen en concreto que se ha visto que participa o no en el metabolismo de un fármaco y, por eso, ese fármaco es útil o no. Pero solo se observa ese gen, no se mira el resto. La terminología, en cualquier caso, no para de cambiar”.*

Como prueba del continuo y creciente peso de las pruebas genéticas en el sistema sanitario, menciona el circuito establecido con la unidad de cáncer familiar hereditario para quienes, tras realizarse las pruebas genéticas, presentan un riesgo alto de padecer cáncer de mama, de colon o de próstata.

“Lo importante en esa unidad es la parte clínica, pero la GENIB se incorpora a ese circuito para la gestión de las muestras de esos pacientes”, indica Martínez, *“el peso de las pruebas genéticas es continuo porque no va a dejar de crecer. Y no hace falta pensar solo en oncología, hasta en tratamientos de patologías tan básicas como la hipertensión, en caso de que fallen en un paciente, se pueden realizar estudios moleculares de determinados genes para ver si presentan una alteración”.*+

