

2

---

CAPÍTULO 2

# Introducción

---

## 2

## Introducción



## Llega la salud a la carta

**C**omprometerse con el futuro no implica únicamente tener ojos para la nueva realidad tecnológica accesible, que nos seduce, invade y que tan notoriamente está modificando nuestros hábitos de comunicación, laborales o sociales. Nuestra vida posiblemente se encuentra hoy ante otra revolución crucial que no se va a conformar con sencillamente cambiarla, sino que busca mejorarla, cuidarla e incluso alargarla imprevisiblemente. Tras el anuncio en el año 2000 de la conclusión del primer borrador del genoma humano, la medicina personalizada presenta sus credenciales y comienza a intuirse en qué medida nos repercutirán los avances científicos y farmacológicos derivados del conocimiento y comprensión de la estructura genética de un individuo concreto.

Sin duda, nos enfrentamos a nuevas técnicas de medicina a medida, que nos encaminan hacia diagnósticos más precisos, estimaciones más fiables sobre el riesgo de padecer determinadas patologías y a tratamientos de enfermedades ajustados a perfiles genéticos individualizados o, más bien, segmentados. Nos acercamos a la prescripción médica en función del genotipo<sup>1</sup> o características genéticas y no sólo en función del fenotipo o caracteres observados, y a un nuevo contexto en el que puede quedar relegada la medicina tradicional basada principalmente en el análisis de síntomas y en la experiencia de los facultativos.

Debido a todo esto, la gigantesca industria farmacéutica se enfrenta a su mayor revolución, ahora que parece claro que el costoso y complejo método vigente para el desarrollo de medicamentos, basado en fármacos eficaces y seguros para una amplia mayoría de la población, se verá posiblemente suplantado por los últimos avances de nuevas ciencias como la farmacogenómica o la farmacoproteómica. Estas ciencias permitirán dirigir el fármaco a la persona adecuada o, mejor, al segmento de población indicado, lo que evitará en buena medida los efectos secundarios, optimizará la respuesta al medicamento y, probablemente, influirá directamente en los costes producidos por la falta de eficacia de un tratamiento.

Sin embargo, este horizonte también se vislumbra como un nuevo escenario difuso y proteico, en el que los modelos actuales de investigación, producción y distribución de medicamentos pueden verse alterados, en el que el futuro de los sistemas de salud pública, fuertemente dependientes del precio, efectividad y efectos secundarios de los tratamientos, está en vilo, en el que la sociedad se enfrenta a potenciales cambios de calidad y esperanza de vida a la vez que a la aparición de posibles nuevos conflictos éticos y morales, y en el que muchos sectores verán afectados en mayor o menor medida sus modelos de negocio.

1. Al final del documento se incluye un glosario con la descripción de algunos términos técnicos que aparecen en el presente texto

## Una definición para medicina personalizada

Medicina personalizada, en el sentido en que se usará en este texto a partir de aquí, constituye un término genérico para describir todos aquellos avances en diagnósticos y tratamientos de enfermedades derivados del conocimiento y comprensión de la estructura genética de un individuo concreto. En la literatura específica, en ocasiones a este concepto se le denomina medicina genomizada, en el sentido de que se basa en descubrimientos relativos a la secuenciación del genoma humano para su desarrollo.

En general, no estamos hablando de tratamientos preventivos y/o curativos individuales a medida de cada paciente, sino de tratamientos más segmentados que se aplican a grupos de personas con características genéticas comunes. Una excepción a este principio la constituyen los tratamientos con células madre, que, a efectos de este informe, se ha decidido introducir como parte de las tecnologías que conforman la medicina personalizada, dado el posible impacto que tendrán en un futuro muy cercano.

No obstante, se ha querido dejar intencionadamente fuera de este documento aquellas investigaciones relacionadas con el estudio de la genética que hoy día presentan gran controversia legal y moral, y que se hallan aún en fases embrionarias lejanas de cualquier aplicación práctica razonable sobre las personas. Entre ellas se encuentran los estudios con clonación de organismos o la manipulación genética de éstos.

Antes de continuar, hay que reseñar que este capítulo, al igual que otras partes del documento, incluye algunos términos científicos o bien da por supuestos ciertos conocimientos y nociones muy básicos en el campo de la genética. En caso de duda, se recomienda leer previamente el anexo incluido al final del documento donde se describe qué es el genoma y qué ha constituido el proyecto de secuenciación de éste con algo más de detalle. También se ha incluido un somero glosario de términos que puede consultarse en cualquier momento.

## Pero, ¿la medicina personalizada es algo nuevo?

El concepto de personalización de la medicina no es algo nuevo, sino que ha existido hasta la fecha dentro de la medicina tradicional en la forma de, por ejemplo, fórmulas magistrales a medida realizadas por el farmacéutico, trasplantes individualizados, etc. La principal diferencia que aporta este nuevo concepto es que la personalización del tratamiento se basa en el genoma del paciente en lugar de basarse en síntomas, prueba y error de tratamientos u otros métodos.

Consecuentemente, el reto está en usar el genotipo en vez del fenotipo a la hora de tratar a un paciente; de pasar de un análisis de síntomas, en el que la opinión y la experiencia del médico eran fundamentales, a un análisis basado en la información genética de las personas.

Hasta la fecha, la mayoría de los medicamentos se ha desarrollado bajo el paradigma de "un medicamento para todos", es decir, de forma que éstos fueran eficaces y seguros para una amplia mayoría de la población. Esto ha conllevado y conlleva varios problemas causados principalmente por la elevada variabilidad de respuesta a los tratamientos en función del genoma de cada individuo:

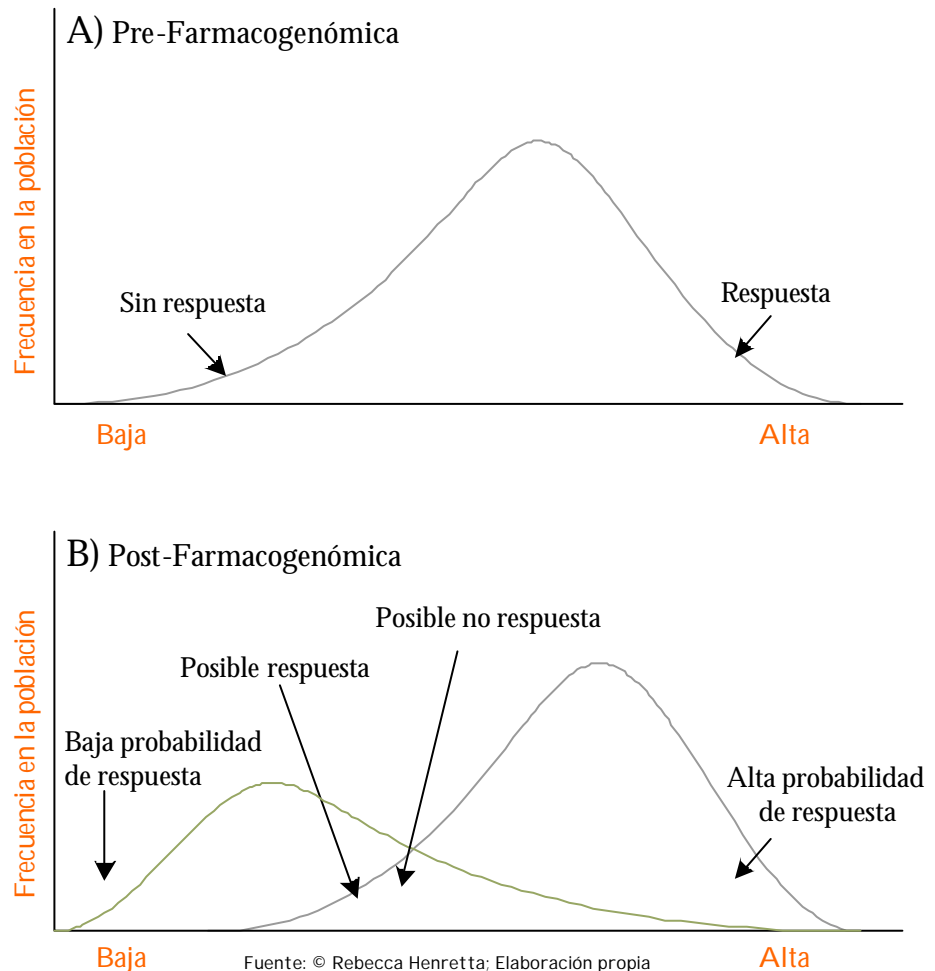
- Reducida eficacia de algunos medicamentos, que se ha plasmado en porcentajes de eficacia que no superan el 70% para enfermedades tan comunes como la epilepsia, la hipertensión o la diabetes.
- Elevada incidencia de efectos secundarios, con una estimación de hasta 2 millones de hospitalizaciones anuales en EE.UU. debidas a este concepto.
- Dificultad de lanzar nuevos medicamentos al mercado como consecuencia de la elevada variabilidad de respuesta que se produce entre la población en general.

En este contexto, y tal como se ha citado anteriormente, los últimos avances están llevando a la aparición de nuevas ciencias que influirán decisivamente en el proceso de desarrollo y aplicación de nuevos medicamentos. Se trata de la farmacogenómica, que estudia la forma en la que la herencia genética de una persona afecta a la respuesta del organismo a un fármaco, y la farmacoproteómica, que va un paso más allá y estudia cómo los fármacos influyen en la transformación del genoma en proteínas.



Consecuentemente, entender el funcionamiento genético será la clave para crear medicamentos personalizados con mayor eficacia y seguridad y solventar muchos de los problemas de la medicina tradicional.

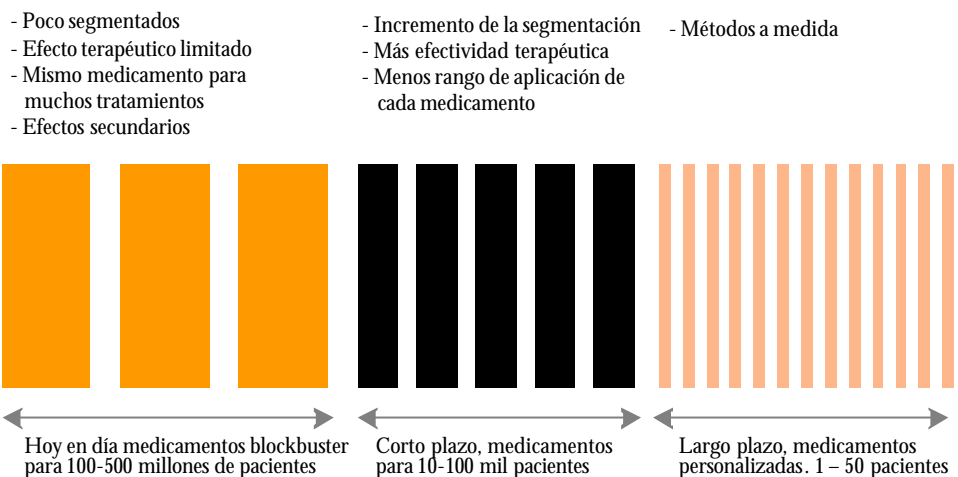
### Evolución de la respuesta al medicamento antes y después de la Farmacogenómica



Concretamente y, tal como muestra la ilustración anterior, a la hora de enfrentarse a un medicamento en el estado actual de la era pre-farmacogenómica (a), los individuos se dividen en dos grupos: los que no responden a él y los que sí, que son la mayoría. La farmacogenómica (b) permitirá realizar una mayor segmentación de los pacientes en función de su perfil genético. Así, en el grupo de los pacientes que responden a un medicamento, habrá individuos con una alta probabilidad de respuesta a un medicamento y otros con baja probabilidad. Igualmente, dentro de los pacientes sin

respuesta, habrá algunos con mayor posibilidad de respuesta y otros con una probabilidad de respuesta más reducida. La farmacoproteómica aún llegará más allá y permitirá hacer segmentaciones en función del proceso de fabricación de proteínas por parte del genoma. Esta segmentación llevará, tal como se muestra en la siguiente figura, a la aparición de numerosos medicamentos orientados a grupos cada vez menores de la población, para los que se mejorará la eficacia y se disminuirán los efectos secundarios en comparación con medicamentos más de aplicación más amplia.

### Segmentación progresiva de la aplicación de medicamentos personalizados a la población



Fuente Roland Berger Strategy Consultants; Elaboración propia

En muchos casos, esta segmentación llevará a la categorización de nuevas enfermedades, dado que la actual, basada en síntomas, podrá expandirse una vez que se tenga un mayor conocimiento del proceso de desarrollo de esas enfermedades en función de variaciones en el genoma de los pacientes. Consecuentemente, a modo de ejemplo, podríamos pasar a tener de tres tipos de enfermedades diferentes donde ahora sólo se está diagnosticando cáncer de pulmón.

Todos estos conceptos también abren nuevas áreas de trabajo y aplicaciones en el campo de los tratamientos preventivos, los cuales podrán diseñarse en función del código genético de la persona y su propensión a sufrir determinadas enfermedades.

Para conseguir las ventajas de la segmentación de tratamientos será clave el desarrollo de biomarcadores, es decir, cualquier sistema basado en el conocimiento genético que permita obtener información previa sobre el tratamiento más adecuado para un paciente y enfermedad determinados.

## ¿Y por qué medicina personalizada?

Evidentemente el compromiso que la Fundación de la Innovación Bankinter ha establecido con la sociedad, basado en la neutralidad e independencia para detectar y monitorizar tendencias emergentes actuales, no ha podido dejar a un lado esta realidad y, a través de su proyecto "Future Trends Forum" (FTF), aporta, en este cuarto encuentro, su visión y conclusiones sobre el impacto económico y social que supondrá la inminente puesta en marcha de la medicina personalizada.

Los miembros del FTF proponen libremente, votan y, finalmente, deciden el tema que será posteriormente debatido en profundidad, con la asistencia de los mejores especialistas, en un encuentro que se realiza semestralmente. Así, en esta cuarta edición se decidió abordar la posible aplicación de la secuenciación del genoma humano en el ámbito de la medicina y la farmacología, ya que resulta cada día más palpable que éste es uno de los avances científicos con un potencial de impacto más profundo y, sobre todo, inevitable.

Actualmente, existe una serie de factores recientes que son caldo de cultivo ideal para que la implantación de una medicina personalizada empiece a ser una realidad, no simplemente algo en el ámbito de la ciencia ficción. Concretamente, hablamos de los siguientes aspectos:

- Conocimiento molecular y del genoma, a raíz de la finalización del proyecto de secuenciación del genoma humano en el año 2000, el cual ha sido uno de los grandes hitos de la ciencia en la historia de la humanidad.
- Avances tecnológicos continuados y mayor capacidad de tratamiento de la información, con costes de tratamiento de los componentes básicos del código genético en claro descenso (se han reducido de 2 dólares a 1 céntimo en los últimos 8 años) y que empiezan a permitir pensar en realización de pruebas económicamente asequibles para hallar el genoma de individuos concretos en un plazo de 1 a 2 años. Como veremos posteriormente, la obtención del genoma y sus más de 3.000 millones de componentes ha pasado a ser un problema de tratamiento de la información y, como tal, está evolucionando y evolucionará de acuerdo con los avances de la informática.
- Mayor conocimiento del proceso de desarrollo de muchas enfermedades y su relación con el código genético de las personas.

### Mis notas

## Otras visiones sobre el desarrollo de la medicina personalizada

Finalmente, debe señalarse que, aunque las opiniones vertidas en este documento se encuentran dentro del marco de la visión mayoritaria sobre este tema, existen otras opiniones respecto al desarrollo de la medicina personalizada y sus posibles repercusiones. Sus argumentos y puntos de vista quedan igualmente reflejados en este apartado, con el fin de enriquecer la perspectiva del lector y su toma de decisiones al respecto.

El aspecto clave en el que otras visiones difieren con respecto al punto de vista general es la importancia del genoma en el desarrollo de enfermedades. Según estas otras opiniones, la importancia del entorno (condiciones ambientales, estilos de vida y estructuras sociales) es mucho más importante que el código genético cuando se trata de explicar el desarrollo de enfermedades, dado que el entorno interactúa con los genes y los altera continuamente.

Como consecuencia de ese punto de vista, la medicina personalizada, entendida tal como se ha definido a efectos de este informe, no tendrá un impacto significativo en la mejora de la eficacia y reducción de efectos secundarios de los tratamientos médicos. En cambio, sí tendrá un impacto significativo en los costes sanitarios derivados del nuevo paradigma.

La principal conclusión que se extrae es que, pese a que es muy necesario mejorar el conocimiento que se tiene sobre las enfermedades, en lo que el conocimiento del genoma tendrá claramente un impacto positivo, es necesario gastar parte de esos recursos en prevención y campañas de cambios de hábitos. Estas acciones (como, por ejemplo, campañas en pro de una dieta sana, prevención de accidentes de tráfico, etc.) tendrían posiblemente mayor efecto que los beneficios obtenidos por toda la inversión dedicada a medicina personalizada.

### FTF: Faro de tendencias

El "Future Trends Forum" se ha convertido en verdadero escaparate del "código genético" de Bankinter: la innovación y su compromiso con la vanguardia. Constituye un foro en el que líderes de opinión, expertos de distintas áreas del conocimiento, científicos e intelectuales de primer orden a escala internacional buscan anticiparse al futuro inmediato, detectando tendencias sociales, económicas y corrientes tecnológicas, analizando su posible incidencia en distintos ámbitos y determinando las conclusiones



que merecen ser divulgadas y proyectadas. Todo ello, a través de una metodología donde la "multidisciplinariedad", la neutralidad y la globalidad constituyen los ejes esenciales para garantizar a la sociedad que tanto las conclusiones y diversidad de visiones que pueden extraerse de este encuentro sobre medicina personalizada como cualquier otra nueva respuesta al futuro cuentan con unos índices de rigor, solvencia y credibilidad absolutos.

En las siguientes páginas se despliegan los análisis que el FTF, junto con la escuela de negocios ESADE como asesor metodológico, ha desarrollado sobre el posible impacto de la medicina personalizada en áreas como el sistema sanitario público, la industria farmacéutica y biotecnológica, nuestra sociedad, así como en otros sectores afectados. Para ello, el documento, además del resumen ejecutivo y de este capítulo de introducción, consta de un capítulo en el que se fijará el contexto adecuado para la comprensión tanto tecnológica como económica y empresarial de la medicina personalizada, así como de un último capítulo de conclusiones donde se mostrará la visión del FTF sobre posibles escenarios de futuro e impactos más probables.

Sin duda, nos encontramos ante otro ejemplo del compromiso de la Fundación de la Innovación Bankinter, en su intención de incrementar la sensibilidad social por la tecnología y la investigación, y de estimular así la creación de oportunidades empresariales basadas en las tendencias emergentes detectadas.

Un proyecto que consolida la actitud pro-activa y la posición de vanguardia de Bankinter frente a la sociedad.