

# Expertos de todo el mundo reclaman «equidad» ante las enfermedades raras

Genetistas y pacientes lanzan desde Murcia un manifiesto en el que advierten de los riesgos de desigualdad en el desarrollo de la genómica

JAVIER PÉREZ  
PARRA



MURCIA. La medicina tal y como la conocemos está en un acelerado proceso de transformación. A los enormes avances en genómica, con el desarrollo de herramientas de secuenciación masiva que permiten identificar cada vez más enfermedades de base genética, se une la irrupción de la inteligencia artificial, capaz de procesar y gestionar cantidades inimaginables de datos. En la práctica clínica, esto empieza a traducirse en la medicina personalizada de precisión: a cada paciente se le trata 'a la carta', en función de sus características y necesidades concretas.

Todo esto resulta especialmente esperanzador en el campo de las enfermedades raras, con miles de pacientes aguardando un diagnóstico que gracias a estos avances está más cerca. También el abordaje del cáncer está cambiando. Pero esta revolución científica tiene un riesgo: que se genere una brecha insalvable entre quienes pueden permitirse el acceso a estas tecnologías y quienes no disponen de recursos para ello.

Por eso, genetistas y pacientes lanzarán mañana desde Murcia un llamamiento global «por la equidad y la inclusión», buscando el compromiso de gobiernos y entidades internacionales. Lo harán en el transcurso del II Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica y del XXIX Congreso de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), que se celebrarán en el Auditorio Regional. La llamada Declaración de Murcia cuenta con la firma, entre otros, de los presidentes de la Red Latinoamericana de Genética Humana, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, la Federación Española de Enfermedades Raras y las sociedades de Genética Médica de Portugal, Colombia o México. También apoya el manifiesto la Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana, que representa a cerca de 15.000 profesionales de todo el mundo.

La Declaración de Murcia subraya que la genómica se ha convertido en «una herramienta esencial para transformar la salud pública y debe ser considerada un



Profesionales en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica de La Arrixaca. JAVIER CARRIÓN / AGM



Encarna Guillén en el Sant Joan de Déu de Barcelona, desde donde dirige la Red Únicas, de atención a las enfermedades raras. M. MUÑOZ

bien común, al servicio de todas las personas, sin exclusión». Además, los firmantes reclaman que las enfermedades raras sean abordadas «como prioridad sanitaria global». La Organización Mundial de la Salud (OMS) ya las considera como tal, pero se requiere «el compromiso de las autoridades

estatales», de forma que incluyan las enfermedades raras «en sus políticas de salud pública, mediante planes nacionales que aborden la prevención, la detección precoz (como el cribado neonatal), atención multidisciplinar, terapias, rehabilitación y apoyo psicosocial».

## El compromiso de los países

Una de las principales impulsoras de la Declaración de Murcia es Encarna Guillén, presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). «Es muy importante que los países se comprometan con financiación. Sin ese apoyo, será muy difícil alcanzar esa equidad e inclusión que reclamamos», advierte.

Los desequilibrios empiezan en las propias bases de datos genéticas. «Hay poblaciones que están infrarrepresentadas en los estudios genéticos, y eso tiene mucho

impacto en sociedades menos desarrolladas». Es un problema que conlleva desigualdades importantes: puede resultar más fácil diagnosticar de una enfermedad rara a una persona de raza caucásica que a un africano.

## La farmacogenética

Uno de los campos que está en pleno desarrollo es la farmacogenética: el estudio de cómo la variabilidad genética de un individuo puede influir en la eficacia de un tratamiento o en el riesgo de efectos secundarios. Dentro de esta idea de medicina personalizada, el desarrollo de la farmacogenética permitirá identificar cuál es el tratamiento más adecuado para cada persona, evitando aquellos que no vayan a ser eficaces o que puedan provocar efectos adversos graves. «Es una falta de ética grave que estas poblaciones infrarrepresentadas de las que hablamos no puedan beneficiarse de estos avances, por falta de datos genéticos», subraya la genetista murciana Encarna Guillén.

El manifiesto reclama un «acceso equitativo a tecnologías genómicas», tanto en lo que se refiere a la farmacogenética como «para el diagnóstico temprano, el seguimiento y el tratamiento de enfermedades raras». La Declaración de Murcia tiene un carácter global, pero también dentro de cada país hay riesgo de que se produzcan estas desigualdades. En España, el reto es evitar que los pacientes de unas comunidades autónomas tengan un mayor acceso a diagnósticos o tratamientos que los ciudadanos de otros territorios.

Una inequidad reiteradamente denunciada por los expertos es la del cribado neonatal. Mientras en la Región de Murcia se diagnostican 45 enfermedades en la conocida como prueba del talón, en otras comunidades se detectan solo 11. En todo caso, «se están dando grandes avances», aclara Encarna Guillén. «El establecimiento de una cartera de genómica como cartera básica de servicios compromete a los servicios de salud autonómicos a ofrecer una serie de estudios genéticos recomendados ante la sospecha de determinados grupos de enfermedades».

Guillén es desde hace un año la directora estratégica de la Red Únicas, un ambicioso proyecto que se coordina desde el Sant Joan de Déu de Barcelona y que busca ofrecer una atención equitativa a los pacientes de enfermedades raras en España, independientemente de dónde vivan. Para ello se están creando potentes plataformas que permitan compartir millones de datos clínicos y genéticos.

La gestión de los datos es, precisamente, otra de las preocupaciones plasmadas en la Declaración de Murcia. Los expertos reclaman «marcos regulatorios éticos y transparentes» para garantizar los derechos humanos y «la privacidad genética».

## EL DECÁLOGO

**1 La genómica como bien público global.** Es una herramienta esencial para transformar la salud pública y debe ser considerada un bien común.

**2 Las enfermedades raras como prioridad sanitaria global.** Se requiere el compromiso de las autoridades estatales para incluirlas en las políticas de salud.

**3 Equidad en el acceso al diagnóstico,** la farmacogenética/farmacogenómica y las terapias avanzadas.

**4 Integración de la genómica y fortalecimiento de las capacidades locales en los sistemas nacionales de salud.**

**5 Educación y alfabetización genómica para todos,** con programas dirigidos a profesionales, pacientes y familias.

**6 Protección de los derechos humanos y la privacidad de los datos genéticos.**

**7 Participación de los pacientes y sus familias,** como actores clave en la formulación de políticas, la investigación y el diseño de programas.

**8 Establecimiento y actualización de marcos regulatorios éticos y transparentes.**

**9 Cooperación internacional solidaria y abierta.** Fomentar alianzas internacionales para la investigación y el intercambio.

**10 Compromiso político y financiamiento sostenible.**