

02/3

Ética de la medicina de precisión o personalizada: posibilidades y precauciones.

Enrique de Álava Casado,
Universidad de Sevilla.
Instituto de Biomedicina de Sevilla.
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Muchísimas gracias por la presentación y por la invitación. Quiero agradecer especialmente al Dr. Galán, un buen amigo que ha pensado en mí para invitarme a este foro tan interesante e importante.

Quiero aclarar que no soy filósofo ni bioeticista: soy médico. Estoy en la arena del día a día asistencial, intentando hacer las cosas lo mejor posible dentro de nuestro sistema de salud público. Actualmente, soy el responsable de Medicina Personalizada de Precisión en la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, no solo en oncología sino en muchas otras áreas.

Aunque hemos tenido nuestras reflexiones éticas sobre estos temas, preparar esta ponencia me ha generado muchas más preguntas. Mi intención es compartir esas preguntas y reflexiones con ustedes. No estoy aquí para sentar doctrina, ya que no me siento capacitado para ello, pero sí quiero plantear cuestiones que considero importantes para un diálogo abierto y constructivo que espero sea enriquecedor.

En Andalucía, estamos desarrollando un plan de **Medicina Personalizada de Precisión**, liderando un equipo de unas 50 personas que estarán trabajando en esta estrategia dentro de la sanidad y la investigación públicas durante los próximos cuatro años. También he colaborado en otros proyectos con la Cátedra de Derecho y Genoma Humano en Bilbao, lo que me ha permitido reflexionar sobre diferentes aspectos de mi labor diaria. Esta experiencia me ha llevado a cuestionar y analizar por qué hacemos lo que hacemos, algo que considero de gran valor.

Como nos vamos a centrar en la Medicina Personalizada de Precisión, quiero comenzar definiendo este concepto a través de los valores que creo que deben guiarla.

Existe un consenso alrededor de seis valores fundamentales, todos comenzando con la letra "P", y me gustaría compartirlos con ustedes, ya que me parecen cruciales para comprender la esencia de esta medicina.

1. Personalizada: El primer valor se refiere a la personalización del tratamiento y diagnóstico para cada persona, no solo para pacientes. Me esfuerzo en utilizar el término "personas" en lugar de "pacientes" porque todos somos potenciales beneficiarios de la Medicina de Precisión, ya sea que estemos sanos, en riesgo o enfermos.

2. Predictiva: Otro valor esencial es la capacidad de pasar de un enfoque reactivo a uno proactivo, anticipando lo que puede suceder en lugar de simplemente reaccionar ante ello. Esta capacidad predictiva nos permite adelantarnos a los problemas de salud, con beneficios importantes para todos.

3. Preventiva: La prevención es un pilar fundamental. La Medicina Personalizada de Precisión debe ayudarnos a prevenir enfermedades antes de que aparezcan. Aunque la tecnología y la ciencia que hay detrás de esto puedan parecer complejas y técnicas, el objetivo es simple: evitar que las personas se enfermen.

4. Participativa: Este valor destaca la importancia de la participación de todos en el proceso. No se trata solo de una frase bonita para conferencias; es un reto real involucrar a todas las personas y al ecosistema en el que estamos inmersos, para construir un sistema de salud más inclusivo y colaborativo.

5. Poblacional: La Medicina de Precisión debe ser accesible para toda la población, no solo para unos pocos. Aquí es donde surgen desafíos éticos importantes, ya que debemos asegurarnos de que todos tengan acceso a estas innovaciones, independientemente de su situación socioeconómica.

6. Proactiva: Implica una actitud activa hacia la gestión de la salud, buscando soluciones antes de que los problemas se presenten. Ser proactivos en medicina no solo mejora la calidad de vida de los individuos, sino que también optimiza el uso de recursos en el sistema de salud.

Estos valores son el marco en el que basamos nuestra estrategia para desarrollar la Medicina Personalizada de Precisión en Andalucía. A medida que avancemos, espero que podamos reflexionar y profundizar sobre estos principios y sobre cómo podemos implementarlos de manera efectiva.

Hasta ahora, no es que no hiciéramos las cosas bien ni que no fuéramos precisos en medicina. Algunos podrían pensar que al hablar de Medicina de Precisión estamos sugiriendo que antes no éramos precisos, pero claro que lo éramos. Cada generación ha sido tan precisa como lo permitía la tecnología disponible en su época. Nuestro reto ahora es ser lo más precisos posible con las herramientas que tenemos, siempre con el objetivo de mejorar la salud, prevenir enfermedades y aumentar el bienestar.

En referencia a lo que menciona la profesora **Lydia Feito** sobre la tecnología, nuestro enfoque debe ser aprovecharla al máximo para alcanzar nuestro objetivo final, que es la salud y, en última instancia, la felicidad de las personas. Por eso, la Medicina de Precisión debe ser tan precisa como nuestra tecnología actual nos lo permita.

Permítanme definir formalmente la Medicina de Precisión. Aunque en Estados Unidos se habla más de Medicina Personalizada y en Europa solemos referirnos más a Medicina de Precisión, en realidad ambas se refieren al mismo concepto, y no me obsesiono con cómo se llamen. Este nuevo paradigma complementa el que hemos heredado del siglo XIX, basándose en el conocimiento de que cada una de nuestras células contiene un genoma y un proteoma únicos.

Este genoma que poseemos tiene una parte heredada, nuestra dotación genética de la línea germinal, pero también está influido por factores que podemos y no podemos controlar. Por un lado, está el ambiente, que muchas veces no podemos elegir y que afecta enormemente a cómo nuestros genes se expresan. Por ejemplo, el entorno de alguien en Madrid es muy distinto

al de alguien en Sevilla o Guinea Conakry. Por otro lado, hay factores que sí podemos controlar, como nuestro estilo de vida. Los médicos solemos insistir en la importancia de no fumar, no beber y hacer ejercicio, y aunque esto pueda sonar a sermón, la realidad es que nuestro estilo de vida influye de manera significativa en nuestra salud.

La Medicina de Precisión busca responder dos preguntas fundamentales que los pacientes han estado haciendo durante siglos: “¿voy a enfermar?” y “si enfermo, ¿el tratamiento funcionará para mí?” Nuestro objetivo es utilizar la información genética y otros datos para responder de manera más precisa y personalizada a estas preguntas. No es que antes no fuéramos precisos, sino que ahora tenemos más herramientas y una mayor responsabilidad para serlo.

En cuanto a los retos y posibilidades que enfrentamos en este campo, hay varios que quiero destacar:

1. El manejo de datos genéticos: Estamos hablando de datos muy sensibles, tanto de la línea germinal como de la línea somática, y esto plantea desafíos importantes. No todos los datos de la Medicina de Precisión son genéticos; también hay datos de imagen médica, lenguaje natural de historias clínicas y análisis de muestras al microscopio, entre otros. Sin embargo, los datos genéticos son particularmente delicados porque afectan no solo a la persona en cuestión, sino también a sus familiares y futuras generaciones. Esto nos obliga a pensar en cómo manejamos, protegemos y compartimos esta información.

2. Equidad en el acceso: Un reto ético fundamental es garantizar la equidad en el acceso a la Medicina de Precisión. Todas las personas deberían tener acceso a estas innovaciones, independientemente de su situación socioeconómica o geográfica. Un ejemplo que me impactó fue durante una visita a Estados Unidos, donde conocí a una empresa que estaba secuenciando el genoma en Dakar,

Senegal, y habían creado un mapa genético de referencia para el África subsahariana. Esto es crucial porque nuestras referencias actuales se basan principalmente en poblaciones de Europa y América del Norte, lo que no siempre es representativo para otras regiones del mundo.

3. Propiedad de los datos: Una cuestión crucial es determinar a quién pertenecen los datos genéticos. ¿Pertenecen a la persona que los proporciona, al sistema sanitario o a la sociedad en general?

Esta es una pregunta que aún no tiene una respuesta clara y que, como menciona la profesora Feito, requiere una profunda reflexión ética.

En resumen, la Medicina de Precisión nos presenta grandes oportunidades, pero también importantes retos éticos, técnicos y sociales. Nuestra tarea es maximizar las capacidades tecnológicas para mejorar la salud de las personas, asegurándonos de que este progreso esté guiado por principios éticos sólidos y que sea accesible para todos.

Uno de los grandes problemas con la Medicina de Precisión es la desigualdad en el acceso. ¿Qué pasa con las personas en el resto del mundo que no tienen acceso a la sanidad y a ser secuenciados?

Es un tema crucial. Más allá de eso, enfrentamos un dilema ético muy serio: la falta de equidad en el acceso a la sanidad y a los avances tecnológicos. Es vergonzoso que no todas las personas tengan las mismas oportunidades de recibir una atención médica de alta calidad, especialmente en el caso de la secuenciación genética para tratar enfermedades como el cáncer de pulmón.

Para ponerlo en perspectiva, no es lo mismo tener acceso a la secuenciación de un genoma en España, Francia o Alemania que en Dakar, Senegal. La diferencia en el acceso a estos ser-

vicios es un problema ético fuerte que debería hacernos reflexionar y, en muchos casos, sentir vergüenza por las desigualdades que aún existen, incluso dentro de un mismo país como España. Como gestor en el sistema de salud, me toca trabajar directamente en estas cuestiones, y la realidad es que las diferencias entre comunidades grandes y pequeñas son muy significativas, a veces escandalosas.

4. Otro punto crucial es el consentimiento informado. Esto no debería ser solo un trámite que se firma sin más, sino un verdadero acto médico, un momento en el que nos sentamos con la persona para explicarle exactamente lo que vamos a hacer. Sin embargo, esto se convierte en un reto logístico gigantesco, sobre todo en hospitales públicos grandes con miles de pacientes y múltiples casos complejos cada día. ¿Cómo logramos hacer esto de una manera eficiente y respetuosa con los derechos del paciente?

Quizás deberíamos considerar sistemas que faciliten la firma del consentimiento informado de forma electrónica, como se hace con la declaración de la renta, para que las personas puedan estar bien informadas y dar su autorización desde casa. Esta podría ser una forma de manejar el volumen de pacientes y mantener la calidad en la atención.

5. Y luego está la cuestión del uso de estos datos genéticos y la posibilidad de que sean utilizados para discriminar a las personas. Es un tema que ya hemos visto en debates internacionales y en películas como “Gattaca,” donde se plantea un futuro distópico donde las personas son juzgadas y clasificadas por su perfil genético.

Aunque suene como ciencia ficción, ya estamos viendo indicios de esto en la vida real, especialmente en el sector de las compañías de seguros.

He visto discusiones en redes sociales, donde se cuestiona si las personas con predisposición

genética a enfermedades deberían recibir el mismo tratamiento o ser consideradas de la misma manera por el sistema de salud que las personas sin esas predisposiciones. Incluso se ha planteado si las personas que tienen estilos de vida poco saludables, como fumar, deberían pagar más impuestos o recibir un trato diferente en términos de acceso a la atención médica.

Aunque este debate aún no ha llegado del todo a España, ya está ocurriendo en otros países, y es solo cuestión de tiempo antes de que lo enfrentemos aquí también.

6. Finalmente, el tema de la responsabilidad en la toma de decisiones médicas basada en datos genéticos es otro desafío. Los resultados de una secuenciación genética no tienen sentido por sí solos; necesitan ser interpretados en un contexto clínico.

En mi hospital, cada viernes a las 11:15 tenemos el comité molecular de cáncer de pulmón, donde discutimos casos específicos y tomamos decisiones basadas en un análisis integral de todos los datos disponibles.

Estas decisiones no son automáticas ni fáciles, y siempre deben estar guiadas por un equipo multidisciplinario que evalúe toda la información desde una perspectiva clínica y ética.

En nuestra práctica diaria, la toma de decisiones sobre el tratamiento de pacientes con cáncer de pulmón, por ejemplo, sigue siendo una responsabilidad esencialmente humana. Como dije, cada viernes, a las 11:15, nos reunimos en el comité molecular para revisar los casos de carcinoma de pulmón, analizar sus datos genéticos y moleculares, y debatir sobre las mejores opciones de tratamiento.

Aunque contamos con herramientas de inteligencia artificial y sistemas de secuenciación automática que nos sugieren opciones de tratamiento o ensayos clínicos disponibles, la decisión final todavía la tomamos no-

sotros, los profesionales de salud. Y esto es importante porque la toma de decisiones es una de las características que nos define como seres humanos.

Sin embargo, hay una pregunta fundamental: ¿hasta qué punto vamos a dejar que la inteligencia artificial nos ayude, o incluso, tome decisiones por nosotros? Las tecnologías actuales ya nos proporcionan sugerencias basadas en datos que antes no teníamos tan fácilmente a nuestra disposición. Aunque la IA nos facilita el trabajo, hay que encontrar un equilibrio adecuado entre la intervención tecnológica y el juicio clínico humano.

7. Otro reto crucial es la **reidentificación de datos genéticos**. Aunque teóricamente podemos anonimizar los datos de los pacientes, sabemos que es relativamente fácil volver a identificar a las personas mediante la combinación de diferentes fuentes de información. Es como cuando se encontró un cuaderno sin nombre y se pide ayuda para identificarlo: esa analogía refleja cómo cualquier dato genético puede ser potencialmente identificable.

Es un equilibrio complicado: necesitamos anonimizar los datos para proteger la privacidad de los pacientes, pero al mismo tiempo debemos poder relacionar esos datos con la información clínica para ofrecer tratamientos precisos y efectivos.

8. En el campo de la **patología digital**, estamos viviendo una transformación similar. Ahora utilizamos herramientas de IA que nos permiten escanear y analizar imágenes patológicas, como las de un carcinoma de próstata, desde cualquier lugar. Estos sistemas ya pueden marcar automáticamente las áreas sospechosas en las imágenes, lo que nos ahorra tiempo y nos permite centrarnos en las áreas que requieren atención.

Esto aumenta nuestra productividad y eficiencia, pero plantea una cuestión importante: ¿hasta qué punto debemos confiar en estos

sistemas? ¿Y qué sucede si los profesionales son reemplazados por inteligencia artificial?

El riesgo es que, al automatizar tanto los procesos, acabemos descargando en exceso de responsabilidad y trabajo a los profesionales de salud, presionándolos a ser más productivos y a realizar más trabajo en menos tiempo. Debemos reflexionar seriamente sobre el equilibrio entre el uso de la IA como una herramienta de apoyo y el riesgo de que se convierta en un sustituto de los profesionales, afectando no solo nuestra capacidad de tomar decisiones informadas, sino también la calidad de la atención que brindamos a los pacientes.

En el futuro, podríamos encontrarnos en un escenario en el que ya no existan ciertas especialidades médicas como la patología o la radiología, al menos no de la forma en que las conocemos hoy. Pero, ¿realmente llegaremos a eso? Sinceramente, creo que no. Espero que no. Sin embargo, la cuestión más importante es hasta qué punto vamos a permitir que la inteligencia artificial nos ayude y en qué medida influirá en nuestras decisiones clínicas. ¿Vamos a ser tecnófobos, resistiéndonos a las innovaciones, o tecnófilos, adoptando todo lo nuevo sin reservas? Para mí, la pregunta clave no es si somos uno u otro, sino cómo podemos utilizar la tecnología para mejorar el diagnóstico y el tratamiento de nuestros pacientes.

9. Un aspecto crucial es la **gestión de datos masivos** a lo largo de toda la vida de una persona. Hoy en día, ya tenemos acceso a datos médicos que abarcan décadas. En mi propio hospital, por ejemplo, tengo almacenados bloques de parafina con muestras de pacientes que datan de los años 50. Eso significa que, en teoría, puedo extraer ADN de esos pacientes y analizar su información genética.

Si ya es un desafío mantener la confidencialidad y el uso adecuado de los datos en un único acto médico, imaginemos la complejidad de

hacerlo con los datos acumulados a lo largo de toda la vida de un paciente.

Este es un reto logístico y ético enorme: ¿cómo almacenamos, protegemos y usamos esos datos de manera segura y efectiva, no solo para el beneficio del paciente, sino también para las generaciones futuras?

10. Otro tema relevante es la **comercialización de datos de salud**. A menudo nos horrorizamos ante la idea de vender datos médicos, pero la realidad es que ya estamos inmersos en un mundo donde nuestros datos personales se comercian a diario. Todos llevamos en el bolsillo un teléfono móvil, un dispositivo que no solo es un teléfono, sino una máquina que recopila y envía datos constantemente. Google y otras empresas ya están monetizando nuestra información personal. Entonces, ¿es tan descabellado pensar que los datos de salud podrían seguir el mismo camino?

La comercialización de estos datos es un tema ético delicado. Imaginemos que tenemos un biobanco lleno de muestras que podrían ser valiosas para una compañía farmacéutica interesada en un ensayo clínico, pero que no tenemos el consentimiento específico de los pacientes para usarlas con ese fin. Por un lado, los hospitales públicos necesitan recursos, y la tentación de ofrecer esas muestras a cambio de financiación es grande. Por otro lado, está la cuestión ética de utilizar los datos de los pacientes sin su consentimiento explícito.

11. Finalmente, un reto crucial en nuestra sociedad capitalista es el de **coste-efectividad de la Medicina de Precisión**. Nos enfrentamos a la pregunta de hasta dónde debemos invertir recursos en tratamientos de alta precisión que pueden ser muy caros. Cuando intenté convencer a mi gerente del hospital para que permitiera la secuenciación genética de mis pacientes con carcinoma de pulmón, me encontré con la barrera del coste.

Al asociarme con economistas de la salud, logramos demostrar que, aunque la inversión inicial era alta, se tradujo en años adicionales de vida para los pacientes y, en algunos casos, en menores costes a largo plazo debido a tratamientos más eficaces.

Los economistas llaman a esto el valor del Año de Vida Ajustado por Calidad (AVAC o QALY por sus siglas en inglés), que mide cuántos años de vida con buena calidad podemos proporcionar a un paciente gracias a la inversión en tratamientos. Pero la pregunta sigue siendo: ¿hasta dónde estamos dispuestos a llegar? ¿Qué valor le ponemos a un año más de vida de calidad para nuestros pacientes y cómo justificamos esos gastos dentro de un sistema sanitario público?

1/

Oportunidades en Medicina de Precisión.

La Medicina de Precisión ofrece no solo retos, sino también oportunidades significativas que podemos aprovechar para mejorar la atención sanitaria y la experiencia del paciente. Aquí hay algunas de las más importantes:

1/1

Recuperar el Efecto Humano con los Pacientes.

La participación activa de los pacientes es fundamental. Hace un año y medio, participé en un foro sobre Medicina de Precisión para mujeres con carcinoma de mama metastásico. A pesar de su situación, estas mujeres mostraban una gran fortaleza y deseo de superación. Cuando les pregunté qué esperaban de la Medicina de

Precisión, respondieron con un claro deseo de formación e información.

- **Humanizar la Medicina:** La Medicina ha sido históricamente paternalista, pero ahora tenemos la oportunidad de adoptar un enfoque más horizontal.

- **Creación de Grupos Focales:** Escuchar a los pacientes sobre cómo la Medicina de Precisión afecta su percepción de la enfermedad y mejorar su experiencia es crucial. Esto puede contribuir a una atención más humana y empática, aumentando su satisfacción y motivación para avanzar en su tratamiento.

1/2

Igualdad en el Acceso a la Tecnología.

A medida que la tecnología avanza, existe el riesgo de que se amplíen las brechas en el acceso a la atención sanitaria.

- **Proyectos Piloto:** Estamos implementando proyectos piloto de Medicina de Precisión en Andalucía, con la intención de llegar a todos los pacientes de carcinoma de pulmón, desde la frontera de Portugal hasta Murcia.

- **Acceso Universal:** La Medicina de Precisión debe ser accesible para todos, tanto en el sistema público como privado. Esto representa una gran oportunidad para hacer que la atención médica sea más equitativa.

1/3

Colaboración Público-Privada para la Innovación.

La innovación en Medicina de Precisión a menudo requiere la colaboración entre el sector público y privado.

- **Confianza Mutua:** Es esencial que exista un

marco de confianza donde ambos sectores entiendan y respeten sus roles. Esto permitirá que la colaboración sea efectiva y beneficie a los pacientes, evitando que los más vulnerables queden atrás.

1/4

Educación y Sensibilización Ética.

La formación en ética es fundamental para los futuros profesionales de la salud.

- **Diálogo Ético:** La ética no debe verse como una materia que se memoriza, sino como un diálogo en el que los estudiantes y los profesionales deben participar activamente. Desde la educación médica, debemos sensibilizar sobre los dilemas éticos que surgen en la práctica clínica y en la investigación.

- **Comités de Ética:** Fomentar el diálogo ético entre investigadores y médicos es esencial para abordar los dilemas que surgen en la Medicina de Precisión.

1/5

Integración de Múltiples Fuentes de Información.

La Medicina de Precisión no se limita a datos genéticos, sino que abarca una variedad de datos relevantes.

- **Explotación de Datos Clínicos:** Tenemos acceso a datos de imagen, datos clínicos y otros que pueden estar enterrados en las historias clínicas. Gracias a las herramientas de lectura de lenguaje natural, ahora podemos analizar texto no estructurado y utilizar esa información de manera efectiva.

- **Enriquecimiento del Análisis:** Integrar diversas fuentes de datos permitirá una atención más precisa y personalizada, beneficiando

tanto a los pacientes como a los profesionales de la salud.

La Medicina de Precisión representa una oportunidad única para transformar la atención sanitaria. Al centrarnos en la participación del paciente, garantizar el acceso equitativo, fomentar la colaboración, educar en ética y aprovechar múltiples fuentes de información, podemos avanzar hacia un sistema más humano, efectivo y justo.

Podemos hoy día integrar toda esa información, y esa es una oportunidad enorme para trabajar en conjunto con nuestros pacientes. Nos parece que esto se puede y se debe hacer; deben existir herramientas que faciliten esta integración, guiadas y bien pensadas, siempre que nos ayuden a lograr nuestros objetivos.

1/6

Por último, tenemos la oportunidad, si somos capaces de anticiparnos a lo que va a suceder, de establecer una Medicina realmente preventiva y predictiva.

Ya lo he mencionado anteriormente: podemos prevenir y no solo reaccionar ante los hechos consumados, sino anticipar lo que puede ocurrir. Y esto, que no debería oír mi gerente ni mi consejera, es costo efectivo, porque, desde luego, prevenir es infinitamente más barato que curar, ¿no es así? Esto sería una excelente contribución y un reto que tenemos como sistema sanitario. Desde luego, hablo del sistema público; del privado no me meto, pero estoy seguro de que el público tiene la capacidad para hacerlo.

Conclusión.

Hasta aquí lo que quería compartir. La implementación de la Medicina de Precisión debe ir acompañada de una profunda reflexión ética. Esto incluye la protección de los datos, especial-

mente los datos genéticos, la equidad en el acceso, la responsabilidad en la toma de decisiones, y un papel significativo de la bioética en la guía de todos estos aspectos. La bioética no está para bloquear; no es un tema que se presenta en la clase de las 9:00 de la mañana. La bioética está aquí para guiar.

Es crucial encontrar un equilibrio claro entre la innovación tecnológica y la protección de los derechos humanos. Hay que integrar los sistemas de salud, pero siempre respetando los derechos humanos. Este equilibrio debe ser fundamental.

La responsabilidad debe ser compartida. Todas estas herramientas deben ayudar a que los profesionales sanitarios compartan la responsabilidad con los pacientes. Y, lógicamente, la bioética debe avanzar; no puede quedar estancada, debe progresar para responder a todos los desafíos emergentes que tenemos, y los que aún están por venir. Espero que me queden muchos desafíos por delante y allí estaremos para abordarlos y dialogar sobre ellos.

En tono de broma, pedí a una inteligencia artificial que ilustrara mi charla, y me gustó el resultado. La imagen habla de un equilibrio entre el corazón de la inteligencia artificial y los derechos humanos, representando la relación entre las personas, su información genética, los profesionales y su confidencialidad. Aquí, incluso aparece la palabra “ética”. Me pareció divertido y, además, reflejó la esencia de lo que quería comunicar.