

Jornada Cruce de caminos en terapia génica, ¿Dónde confluyen la ciencia y la tecnología?

Terapias innovadoras, investigación traslacional y bioinformática perfilan el futuro de las enfermedades raras

- **Las enfermedades de la sangre serían las que podrían beneficiarse primero de estas terapias, seguidas de las miles de enfermedades raras de base genética**
- **Disponer de una cantidad ingente de datos y una estructura que permita analizarlos y gestionarlos, 'piezas' claves para la medicina de precisión**

Madrid, 14 de noviembre de 2018.- Los últimos avances en inteligencia artificial y *big data* están suponiendo una revolución en el campo de la biomedicina. El análisis de datos aplicado al cuidado de la salud, los sistemas que permiten predecir y, por tanto, prevenir patologías e incluso la edición genética son ya una realidad. Sin embargo, todavía se requieren esfuerzos para su total aplicabilidad, para lo cual resulta clave el encuentro entre la ciencia y la tecnología. Con este objetivo, la Fundación Pfizer y la Fundación Ramón Areces organizan la Jornada 'Cruce de caminos en terapia génica, ¿dónde confluyen la ciencia y la tecnología?', inaugurada por Raimundo Pérez-Hernández y Sergio Rodríguez, director de la Fundación Ramón Areces y presidente de la Fundación Pfizer, respectivamente.

Tal y como afirma Sergio Rodríguez, presidente de la Fundación Pfizer, "*debemos tomar conciencia de la oportunidad que suponen todas estas novedades científicas y tecnológicas para todos los actores del sistema de salud y, en especial, para el paciente. En la Fundación Pfizer somos conscientes de que estamos viviendo una revolución científica y tecnológica en el campo de la sanidad y nuestro objetivo es que estos repercutan de forma positiva en la transformación del sistema sanitario*".

Terapias innovadoras e investigación traslacional

Las terapias innovadoras como CRISPR y las células CART en el contexto de la investigación traslacional en enfermedades raras centran la primera de las mesas, moderada por el Dr. Pablo Daniel Lapunzina, coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del idiPaz y director científico del CIBERER.



“Los nuevos tratamientos de inmunoterapia mediante el editado de algunos elementos celulares del sistema inmune a través de estrategias que incorporan la secuencia genómica de proteínas que van a reconocer antígenos tumorales de forma específica amplificando esta respuesta, la terapia CART (del inglés chimeric antigen receptor) está revolucionando el tratamiento del cáncer en general y, en concreto, el de la leucemia aguda linfoblástica infantil”, comenta el Dr. Antonio Pérez Martínez, jefe de Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica y Trasplante Hematopoyético del Hospital La Paz.

“La participación de nuestros hospitales en esta nueva ‘revolución’ terapéutica – añade este experto- pasa por la participación activa en su desarrollo a través de la investigación clínica, reclutamiento de pacientes, pero también en la investigación traslacional; donde los hospitales, sobre todo los universitarios, deben de ser el foco de donde emane, junto con la experiencia clínica, las mejoras en su desarrollo y para ello los gestores tienen que actualizar y adaptar los nuevos hospitales a esta nueva medicina”.

Por su parte, para el Dr. Lluís Montoliu, investigador científico del CSIC, y miembro del Comité de Dirección CIBER-ER, *“las estrategias de terapia génica avanzada con las herramientas de edición genética CRISPR es previsible que tengan un impacto importante en un futuro próximo en la clínica, pero de momento no en el presente, ya que existen todavía muchos parámetros que no controlamos suficientemente, como los debidos a la posible modificación de secuencias del genoma parecidas a la deseada, o la incertidumbre de los sistemas de reparación del ADN, que provocan una multiplicidad de soluciones más allá de la prevista, y que impiden un uso seguro y eficaz de la tecnología CRISPR en terapias génicas in vivo”.*

Para el Dr. Montoliu, es posible que las terapias ex vivo, que permiten seleccionar y aislar las células editadas según los planes iniciales, sean las primeras que veamos aplicar y las enfermedades de la sangre serían las que podrían beneficiarse primero de estas terapias, seguidas de las miles de enfermedades raras de base genética (la gran mayoría), actualmente sin cura.

Terapias innovadoras desde la perspectiva de la bioinformática

Conocer las terapias más innovadoras desde la perspectiva de la bioinformática es el objetivo de la segunda mesa, cuyo moderador, el Dr. Joaquín Arenas, patrono de la Fundación Pfizer, director Científico del Instituto de Investigación 12 de Octubre, remarca que *“el abordaje de las enfermedades raras está cambiando de forma muy marcada gracias a la aplicación de las Tecnologías de la Información y Comunicación”.*



En este sentido, según señala Juan Antonio García Ranea, científico del departamento de Biología Molecular y Bioquímica de la Universidad de Málaga, *"la integración de la inteligencia artificial, la bioinformática y la biología de sistemas conforman el marco metodológico fundamental de los proyectos más punteros en diagnóstico genético desarrollados actualmente a nivel mundial"*.

Sin embargo, tal y como apunta Julián Isla Gómez, ingeniero de software experto en inteligencia artificial y presidente de Fundación 29, *"la medicina tiene un problema de representación de la información médica. La mayoría de los datos que obtenemos de los pacientes se capturan de forma no estructurada y acaba en repositorios de información donde no se pueden aprovechar. Así, se estima que solamente una fracción muy pequeña de estos datos se puede reutilizar. La aparición de la genómica ha hecho además que este problema sea más evidente, ya que los sistemas de información médica no están preparados para almacenar información genómica de los pacientes. La medicina de precisión necesita grandes cantidades de datos pero también necesita generar estructura sobre esos datos. Ahí es donde la ingeniería de datos puede ayudar"*.

Fundación Pfizer: innovación al servicio de la salud

Creada en 1999, la Fundación Pfizer tiene el objetivo de impulsar la ciencia, la tecnología e innovación y promover su acercamiento a la sociedad. Para ello, desarrolla su actividad sobre la base de la innovación, un concepto fundamental para dotar al sistema de una mayor calidad y eficiencia, situando al ciudadano en el centro del desarrollo de la investigación científica y tecnológica, con el objetivo de impulsar que los avances científicos tengan una aplicación práctica.

Para más información

Berbés Asociados

María Gallardo / Sergio López: 91 563 23 00

maria.gallardo@berbes.com / sergiolopez@berbes.com

Pfizer Comunicación

Nathaly Valladares - 91 490 94 98

nathaly.valladares2@pfizer.com



@Fundpfizer_ES



FundacionPfizerESP

www.fundacionareces.tv