

Michael P. Snyder: "Los beneficios de compartir datos superan los posibles daños"

03/07/2024

Profesor Stanford W. Ascherman, presidente del Departamento de Genética y director del Centro de Genómica y Medicina Personalizada en Stanford

[Michael P. Snyder](#) es profesor Stanford W. Ascherman, presidente del Departamento de Genética y director del Centro de Genómica y Medicina Personalizada en Stanford. Su laboratorio desarrolla y utiliza diversas técnicas ómicas, como secuenciación de genomas, transcriptómica, proteómica, metabolómica, metilación del ADN y análisis de microbiomas para estudiar sistemas complejos. Son pioneros en el perfilado longitudinal usando tecnologías multi-ómicas para monitorizar la salud y detectar enfermedades presintomáticas con sensores portátiles.

A lo largo de sus más de 34 años como líder de un laboratorio independiente, ha formado a 170 investigadores postdoctorales y 65 estudiantes de posgrado, con más del 95% siguiendo exitosas carreras en investigación. Su equipo estableció el primer perfilado ómico longitudinal para salud personalizada, prediciendo riesgos de enfermedades y detectando su inicio mediante secuenciación genómica y monitoreo continuo.

Inició la genómica funcional y la biología de sistemas con el primer proyecto de caracterización masiva de genes y proteínas. Han sido pioneros en el uso de dispositivos portátiles para la detección temprana de enfermedades y monitorización de salud, incluyendo la detección temprana de enfermedades infecciosas y la monitorización continua de glucosa para disfunciones glucémicas en prediabetes, entre otros.

- **Big data, ómicas... ¿cómo ayuda toda esta tecnología en la biomedicina?**

Nos encontramos en una revolución de big data donde datos ómicos y de dispositivos portátiles pueden caracterizar sistemas biológicos y de salud. Mucha de esta tecnología se utiliza para la investigación en este momento, aunque solo una pequeña parte de ella está empezando a llegar a la clínica.

Actualmente secuenciamos genomas para hacer investigación, pero especialmente en el cáncer. Existen muchos genes de riesgo para enfermedades cardiovasculares, y se han identificado varios cientos de genes. Ello ha hecho que ya se empiezan a emplear paneles grandes o a secuenciar genomas completos para predecir el riesgo de enfermedades cardiovasculares. Así, para aquellas personas con antecedentes familiares de enfermedades cardiovasculares, usar la genómica no es una mala idea. Otras "ómicas" también están tomando protagonismo, como la proteómica y la transcriptómica.

El genoma es excelente para predecir riesgos, pero para ver cómo se manifiesta la enfermedad, existen otros marcadores que son cruciales. La genética establece el plano de lo que podría suceder, pero la interpretación se obtiene de cómo tu genoma se manifiesta a través del transcriptoma, proteoma y metaboloma. Estas herramientas son poderosas para entender enfermedades y encontrar biomarcadores útiles, particularmente para enfermedades cardiovasculares. Biomarcadores conocidos como la troponina son solo el comienzo; hay muchos más por descubrir, como biomarcadores para la aterosclerosis y la insuficiencia cardíaca.

Nos encontramos en una revolución de big data donde datos ómicos y de dispositivos portátiles pueden caracterizar sistemas biológicos y de salud. Mucha de esta tecnología se utiliza para la investigación en este momento, aunque solo una pequeña parte de ella está empezando a llegar a la clínica

- **Nos encaminamos hacia un futuro donde usamos predicciones de riesgo genético y varios biomarcadores para la predicción y la monitorización de enfermedades.**

Exactamente. Necesitamos estos marcadores y predicciones de riesgo genético para las diferentes enfermedades. El big data es esencial. También estamos empezando a entender su importante papel para los dispositivos portátiles, como relojes inteligentes etc., que monitorizan la salud las 24

horas del día, los 7 días de la semana. Estos dispositivos son cada vez más poderosos para rastrear enfermedades del corazón y otras condiciones. Por ejemplo, algunos están aprobados por la FDA para seguir la fibrilación auricular (Afib).

- Considerando esta tecnología, ¿es la medicina personalizada una realidad ahora, o todavía tenemos que esperar?

Creo que vemos solo la punta del iceberg; esto apenas acaba de empezar. Se han hecho algunos avances, especialmente en el ámbito del cáncer. El tratamiento para el cáncer a menudo se basa en las mutaciones genéticas específicas presentes. Por ejemplo, el cáncer de pulmón tiene cinco formas diferentes, y el tipo de cáncer determina el tratamiento a recibir. Lo mismo ocurre con el cáncer de mama.

En el ámbito cardiovascular, este enfoque está emergiendo. Conocer tu riesgo específico puede determinar los medicamentos que recibes. Sin embargo, este campo aún se está desarrollando. Rastrear a las personas en general requiere conocer sus puntos de referencia personales para detectar cambios. La fibrilación auricular (Afib) es un buen ejemplo; necesitas conocer tu punto de referencia personal para ver los cambios. Este enfoque se está convirtiendo en la corriente principal, especialmente con dispositivos portátiles para la predicción de riesgos y algunos tratamientos.

Las respuestas personalizadas a los medicamentos también juegan un papel, particularmente en la dosificación. La dosificación es muy personal y depende de tu tasa metabólica y de los genes y enzimas específicos que afectan la respuesta a los medicamentos. Esto se descubrió primero para la warfarina, y ahora muchos medicamentos tienen una dosificación personalizada.

En algún nivel, la medicina personalizada ya está aquí, desde el lado de los medicamentos, el lado de los dispositivos portátiles y otras áreas. Sin embargo, queda mucho más por aprender. Deberíamos poder secuenciar el genoma de alguien y, con unas pocas otras mediciones, saber exactamente ante qué está en riesgo, qué tratamientos debe recibir e incluso qué dietas debe seguir.

Se han hecho algunos avances, especialmente en el ámbito del cáncer. El tratamiento para el cáncer a menudo se basa en las mutaciones genéticas específicas presentes

- **Nos dirigimos hacia un mundo donde toda nuestra información se comparte con médicos y empresas. ¿Qué pasa con la privacidad de toda esta información?**

Tengo dos respuestas al tema de la privacidad. Primero, mi opinión es que debemos superarlo: nada es privado ya. Hay cámaras en cada esquina, y mucha información personal ya es accesible a través de tarjetas de crédito y otros medios. Las empresas han tenido acceso a esta información durante mucho tiempo, y la gente no ha entrado en pánico porque es una forma conveniente de operar. No caminamos con bolsas de dinero en efectivo porque eso no es muy seguro. Entonces, en un sentido, la privacidad ya es cosa del pasado.

Sin embargo, por otro lado, creo que los beneficios de compartir datos superan los posibles daños. Compartir datos nos permite aprender cosas importantes sobre qué medicamentos funcionan para qué personas, y este tipo de información solo puede surgir mediante el intercambio de datos. Si podemos compartir datos de manera más efectiva, el bien general superará lo malo, en mi opinión.

La gente se preocupa por la privacidad porque teme ser abusada por el sistema, como ser excluida de su seguro. En España, creo que tienen mejor acceso a la atención médica que nosotros en Estados Unidos. En los EE. UU., el sistema está más fragmentado, y puedes ser excluido de un seguro médico por condiciones preexistentes. Creo que debemos eliminar eso. Todos deberían tener un derecho básico a la atención médica en una sociedad rica, como son las sociedades occidentales.

Entonces, si todos tuvieran acceso mínimo a la atención médica, las preocupaciones de privacidad

serían menores. Si tienes una condición preexistente, no serías excluido; recibirías atención. Así es como me gustaría que se implementara: haciendo que la privacidad sea un factor menor en la atención médica.

- **Pero ¿qué pasa si no hay tratamientos para ciertas condiciones? ¿Sigue siendo importante conocer tus riesgos genéticos?**

Esa decisión debería depender del individuo. Conocer tu riesgo para condiciones como el alzhéimer o huntington puede ser importante, incluso si no hay tratamientos actuales. Algunas personas quieren conocer sus riesgos para tomar acciones preventivas o participar en ensayos clínicos. En última instancia, debería ser una elección personal.

- **¿Es también importante interpretar esta información, no solo para los pacientes, sino también para los médicos?**

Sí, interpretar datos genómicos para evaluar riesgos es crítico. Por ejemplo, descubrimos a una persona con alto riesgo de una condición cardíaca a partir de su secuencia genómica, y un examen más detallado confirmó el riesgo. Los dispositivos portátiles también nos han ayudado a detectar condiciones graves antes de que aparezcan los síntomas, potencialmente salvando vidas.

- **Entonces, necesitamos un cambio de un sistema de “atención a los enfermos” a un sistema de salud enfocado en la prevención.**

Absolutamente. Mantener a las personas saludables es el objetivo de nuestro sistema de salud. Estamos tratando de extender la vida saludable.

- **¿Cree que la humanidad entenderá la importancia de cuidar su salud?**

Sí, creo que un subconjunto de personas ya entiende esto. Estamos tratando de difundir esta conciencia a tantas personas como sea posible. Midiendo la salud de las personas y detectando problemas temprano, podemos establecer acciones correctivas. Cuando las personas se miden más frecuentemente, se vuelven más conscientes de su salud. Todos en nuestro estudio informaron que mejoraron su estilo de vida solo por ser parte del estudio.

URL de origen: <https://www.cnic.es/es/noticias/michael-p-snyder-beneficios-compartir-datos-superan-posibles-danos>