La jornada reunió a profesionales de distintos centros para compartir avances en Medicina Genómica y Diagnóstico de Precisión al servicio de los pacientes

EL HOSPITAL UNIVERSITARIO FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ ORGANIZA LA XXII JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA DE LA COMUNIDAD DE MADRID

- **El encuentro, en el que participaron más de 30 hospitales y empresas del ámbito de la Genética, permitió intercambiar conocimientos sobre el diagnóstico y manejo de enfermedades genéticas, discutir casos complejos, presentar proyectos de investigación en curso y fomentar la colaboración entre grupos clínicos y de investigación para avanzar en el conocimiento y la atención de los pacientes con enfermedades raras y otras patologías genéticas**

- **La jornada coincidió con el momento en el que los proyectos de reales decretos para el reconocimiento de las especialidades de Genética Médica y de Genética de Laboratorio están abiertos para alegaciones**



Compartir experiencias, casos clínicos de especial interés y resultados de investigación desarrollados en los servicios de Genética Clínica de la Comunidad de Madrid, y poner en común los principales avances en Medicina Genómica y Diagnóstico de Precisión. Esos fueron los principales objetivos de la XXII Jornada Interhospitalaria de Genética de la Comunidad de Madrid, recientemente celebrada en el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz y organizada por su Departamento de Genética -que abarca también a los hospitales universitarios Rey Juan Carlos (Móstoles); Infanta Elena (Valdemoro) y General de Villalba (Collado Villalba)- para impulsar la innovación clínica en este ámbito.

Concretamente, el encuentro, en el que participaron más de 30 hospitales -la mayoría de los de la Comunidad de Madrid, así como de otras comunidades autónomas- y empresas del ámbito de la Genética, permitió intercambiar conocimientos sobre el diagnóstico y manejo de enfermedades genéticas, discutir casos complejos, presentar proyectos de investigación en curso y fomentar la colaboración entre grupos clínicos y de investigación para avanzar en el conocimiento y la atención de los pacientes con enfermedades raras y otras patologías de base genética.

“Para la Fundación Jiménez Díaz ha sido un verdadero honor y un privilegio poder albergar esta jornada, que ha sido posible gracias al impulso de los profesionales facultativos del servicio y al apoyo institucional del hospital”, afirma la Dra. Carmen Ayuso, jefa del Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz y directora de su Instituto de Investigación Sanitaria (IIS-FJD) y, quien pone de relieve su coincidencia con el momento en el que los proyectos de reales decretos para el reconocimiento de las especialidades de Genética Médica y de Genética de Laboratorio están abiertos para alegaciones en la página web del Ministerio de Sanidad, por lo que “el evento tiene un carácter de difusión de impacto en la sanidad madrileña y en la Genética, pero también cierto papel simbólico”. Buena prueba de ello fue la participación en la jornada de la Prof. Belén Pérez, presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), y el Dr. José María Millán, director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Aportación de la colaboración científica e interinstitucional en la Genética Clínica

La Genética Clínica afronta actualmente en España importantes retos relacionados con la desigualdad territorial aun existente en el acceso a pruebas genómicas avanzadas, la ausencia histórica de una estructura homogénea de servicios de Genética, la necesidad de profesionales especializados y la integración efectiva de la información genética en la práctica clínica diaria. A ellos se suman los desafíos derivados de la rápida incorporación de nuevas tecnologías, como la secuenciación de genoma completo, la genómica funcional y la inteligencia artificial, que generan grandes volúmenes de datos cuya interpretación requiere equipos altamente cualificados.

“Estos desafíos pueden abordarse mediante una colaboración científica e interinstitucional más estrecha”, como la reunión celebrada en el centro madrileño, y fundamentalmente, “mediante la consolidación de las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio”, dice por su parte la Dra. Berta Almoguera, especialista del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, e investigadora del Área de Genética y Genómica del IIS-FJD.

Además, este tipo de encuentros también aportan un valor directo a los profesionales que trabajan en Genética Clínica y Genómica, facilitando el intercambio de conocimiento y experiencia clínica, la puesta en común de experiencias en el abordaje de casos complejos en distintos centros, la comparación de estrategias diagnósticas y de seguimiento de pacientes, la armonización de prácticas clínicas y diagnósticas o la identificación de necesidades, todos ellos retos comunes en la práctica asistencial.

Actualización en herramientas diagnósticas y tecnologías genómicas

Así, entre los aspectos actuales más relevantes que se compartieron en la reunión, de altísimo nivel científico y gran interés clínico, la Dra. Ayuso destaca el papel clave de los avances en las tecnologías diagnósticas en Genética o la urgente necesidad manifiesta de que las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio cuenten con un reconocimiento pleno y efectivo en nuestro sistema sanitario. “Este reconocimiento resulta fundamental para garantizar la formación especializada de los profesionales, la calidad y homogeneidad de la asistencia genética, la correcta implementación de las nuevas tecnologías diagnósticas y el acceso equitativo de los pacientes a una atención genética de excelencia en todo el territorio nacional”, asevera.

El programa también abordó innovaciones como las nuevas herramientas diagnósticas y tecnologías genómicas que están transformando práctica clínica diaria. Concretamente, la reunión recorrió desde las técnicas más clásicas aplicadas al conocimiento profundo de las alteraciones genómicas humanas, como es la aplicación de las técnicas citogenómicas y el cariotipo clásico hasta las aplicaciones más novedosas como pueden ser los estudios funcionales o los estudios epigenéticos (de metilación), así como los análisis y reanálisis bioinformáticos aplicando herramientas y algoritmos cada vez más potentes y precisos.

Igualmente, se presentaron casos que implican a múltiples especialidades médicas y distintos periodos de la vida, desde el diagnóstico preimplantacional y prenatal al posntatal en pacientes con discapacidad intelectual o alteraciones reproductivas, así como en personas con trastornos neurodegenerativos.

“Estos aspectos -subraya la Dra. Almoguera-, y la novedad de las tecnologías y la amplitud de la aplicación de los conocimientos genómicos permiten demostrar cómo la nueva medicina genómica afecta a todas las especialidades y aspectos de la salud y de la enfermedad humanas, transformando su capacidad preventiva y diagnóstica”.

La Fundación Jiménez Díaz y los avances y retos en Genética Clínica y Medicina Genómica

Y es que, como destacaron ambas especialistas, “el mayor acceso a tecnologías genéticas avanzadas y la expansión continua del conocimiento sobre las bases genéticas de las enfermedades están mejorando significativamente la capacidad diagnóstica y la precisión en la interpretación de los resultados”.

Frente a estos avances, apuntan también a los próximos grandes retos y en Genética Clínica y Medicina Genómica: “El reconocimiento de la especialidad, garantizar el acceso equitativo, rápido y de calidad de la población a los estudios genómicos y la incorporación de las nuevas ómicas a la práctica clínica para acelerar los diagnósticos, facilitar la prevención y proporcionar terapias eficaces y seguras”.

En este contexto cobran especial relevancia citas como la XXII Jornada Interhospitalaria de Genética de la Comunidad de Madrid, que destacó por su marcado carácter multidisciplinar y la diversidad clínica de los casos presentados, poniendo de manifiesto la necesidad de integrar conocimientos y competencias procedentes de diferentes áreas para lograr un diagnóstico preciso y una mejor comprensión de las enfermedades genéticas.

Asimismo, el papel referente del Servicio de Genética Clínica y Genómica de la Fundación Jiménez Díaz por su amplia trayectoria, integración de asistencia, investigación y docencia, y aplicación de tecnologías genómicas avanzadas en medicina personalizada y enfermedades raras, consolidan al hospital madrileño como impulsor de la Genética y Genómica del futuro a nivel regional y nacional.

A ello contribuyen su estrecha colaboración con el IIS-FJD y su participación pasada y presente en redes autonómicas (RAREGenomics), nacionales (IMPaCT-GENóMICA, CIBERER) e internacionales (Beyond 1 MillonGenomes) de Genómica e investigación traslacional, que favorecen la transferencia rápida del conocimiento a la práctica clínica. Además, su compromiso con la calidad y la ciencia abierta lo sitúan a la vanguardia de una Medicina Genómica más precisa, innovadora y equitativa en España.

En el ámbito de la investigación, también destacan líneas en desarrollo como la ya muy consolidada en Genética de enfermedades raras, co-liderando el programa IMPaCT Genómica (Carmen), junto a otros proyectos en el área de la genética de patología ocular hereditaria, trastornos del neurodesarrollo, cáncer hereditario y enfermedades neurológicas del adulto.

En definitiva, unas fortalezas diferenciales que explican el liderazgo y aportación clave de la Fundación Jiménez Díaz y del IIS-FJD en este campo, así como su exitoso papel en la organización de la XXII Jornada Interhospitalaria de Genética de la Comunidad de Madrid que, en palabras de la Dra. Ayuso, “representa el compromiso de nuestra institución con la colaboración interhospitalaria, el liderazgo científico en genética y el avance de la genética clínica y genómica en beneficio de los pacientes”.