

En persona

Entrevista a Ángel Carracedo

Carlos Pose



Ángel María Carracedo Álvarez nació en Santa Comba (A Coruña) en 1955. En 1982 obtuvo el título de Doctor en Medicina por la Universidad de Santiago y desde 1989 es Catedrático en la misma Universidad. Fue Director del Instituto de Medicina Legal de la Universidad de Santiago y en la actualidad es el Director Ejecutivo de la Fundación Pública Galega de

Medicina Xenómica, que consta de doce grupos de investigación, varias plataformas tecnológicas e integra a más de cien investigadores. Es también Director del Centro Nacional de Genotipado-ISCIII, miembro del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras) y del IDIS (Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela).

Ha publicado una docena de libros y más de quinientos artículos en revistas internacionales (SCI) como *Nature*, *Science*, *Nature Genetics*, además de en las principales revistas de genética médica, cáncer y medicina forense. Sus principales y más recientes líneas de investigación incluyen la genética del cáncer y de las enfermedades psiquiátricas en edad infantil, las enfermedades raras y la farmacogenómica.

En la actualidad codirige un proyecto multinacional que investiga los factores genéticos que influyen en la evolución de la COVID-19.

Entrevistamos a Ángel Carracedo...

Carlos Pose: *Hola, Ángel, ¿qué tal estás? Estamos viviendo uno de los acontecimientos más insólitos en este tiempo. Me refiero, cómo no, a la pandemia por COVID-19. Más adelante te preguntaré por la investigación que has iniciado en este campo. Pero, ante todo, quería saber cómo te está afectando toda esta situación, a ti y a tu equipo, en el trabajo profesional que lleváis a cabo diariamente, en la labor investigadora que forma parte de vuestras vidas.*

Ángel Carracedo: En lo profesional, poco. Tenemos el mismo trabajo, la actividad asistencial disminuyó un poco durante el primer confinamiento pero se incrementó después y la actividad de investigación siguió con normalidad, con un poco más de trabajo por el proyecto COVID que se suma a todos los proyectos ya en marcha. Quizá lo más notable para mí fue la disminución de viajes, que fueron sustituidos por multitud de teleconferencias y *webminars*, pero fue un cambio bueno para mi salud pues tenía

demasiados y me cansaba mucho. En casa sí hubo más impacto, pues mi mujer es intensivista y sí que está agotada con tantas guardias y trabajo.

CP: *Tú eres ahora uno de los mayores expertos en diagnóstico genético. Y tu amplia trayectoria profesional te ha permitido ser testigo de la evolución de la genética, una herramienta que, como tú mismo has escrito, es “transversal” al emplearse en áreas tan dispares como la medicina forense, el cáncer, el autismo, etc. Me llama mucho la atención, no obstante, que siendo todo esto así, la genética no sea todavía un área de conocimiento en los planes de formación. ¿En qué punto nos encontramos actualmente?*

ÁC: Bueno, sí existe la disciplina de Genética en la mayoría de las Facultades de Ciencias Biomédicas, y hay hasta Grados y desde luego Máster de Genética. Lo anacrónico es que la Genética clínica o la Genómica no está como asignatura obligatoria en algunas Facultades de Medicina como la de nuestra Universidad, y que no exista la especialidad de Genética clínica en España, que es el único país de la UE que no la tiene.

CP: *¿Qué consecuencias ha tenido o está teniendo a día de hoy esto que a todas luces parece una anomalía?*

ÁC: La no existencia de la especialidad es un problema para la formación reglada de los especialistas que de todos modos tienen que ejercer, lo que incide en la organización y calidad de la asistencia.

CP: *Antes de continuar con este tema me gustaría retrotraerme por un instante al momento en el que accedes al puesto de Catedrático de Medicina Legal de la Universidad de Santiago de Compostela y creas un grupo en el área de medicina forense. ¿Era algo vocacional? ¿Cómo fueron los comienzos?*

ÁC: La verdad es que la genética siempre me gustó y también la Medicina legal. Los comienzos fueron muy bonitos pues aprendí genética, técnicas de separación bioquímica, y al mismo tiempo Medicina legal y Derecho penal. El profesor Concheiro fue clave en mi formación y su apoyo fue esencial para mí. Mi tesis fue sobre genética de poblaciones pero siempre me importó darle a la investigación una orientación de traslación a la solución de los problemas de la vida real, y las aplicaciones forenses son apasionantes.

CP: *En poco tiempo el grupo se convirtió en líder mundial en genética forense y de referencia en genética evolutiva y de poblaciones. Has investigado y resuelto muchos casos, algunos muy conocidos, por cierto. ¿Qué es lo que te ha propiciado dar un salto tan enorme partiendo casi de la nada?*

ÁC: La clave es dedicarse con ilusión y pasión a las cosas y tener un equipo que te acompañe en la aventura. Y yo soy muy afortunado en ese sentido. El ser líderes en producción científica en medicina forense con una investigación tan aplicada y haber desarrollado métodos para resolver problemas forenses que otros laboratorios no pueden hacer, es la clave de que muchos casos difíciles de todo el mundo, muchos de ellos muy mediáticos, acaben en nuestros laboratorios.

CP: *Después de muchos años dedicados a la genética forense, decides dar un cambio de rumbo e iniciar la investigación de las bases genéticas de algunas enfermedades,*

como el cáncer, las enfermedades psiquiátricas, las enfermedades raras... ¿A qué se debió esta reorientación en la investigación?

ÁC: Desde el principio de la investigación forense ya hacíamos investigación en genética clínica. Cuando se desarrolló el proyecto Genoma humano y empezaron a descubrirse genes causantes de enfermedades, éramos de los pocos laboratorios en España que disponíamos de la metodología para hacerlo (tuvimos el primer secuenciador automático de ADN que hubo en el país) y empezamos a recibir peticiones de todos los hospitales. Como no me parecía lógico que hubiese un servicio de Genética en cada hospital, promoví con mi amigo Fernando Domínguez y el apoyo de un gran sabio, el Profesor Salorio, la creación de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica, del SERGAS, que es un modelo asistencial. Como siempre me pareció que la investigación es clave para dar una asistencia de calidad, desarrollamos muchas líneas de investigación dentro de nuestro grupo de Medicina genómica, todas ellas apasionantes y con gente al frente de enorme valor científico.

CP: *La genética, como tú has mencionado en varias ocasiones, aporta conocimiento sobre las bases genéticas de las enfermedades, pero también sobre las personas, lo cual quiere decir que vamos encaminados hacia una medicina en la que se subcataloguen las enfermedades en categorías cada vez más específicas, lo que nos permitirá entender todas las enfermedades como enfermedades raras, o más bien como enfermedades personales. ¿Se debe a esto el boom de la llamada medicina personalizada?*

ÁC: Es muy difícil conseguir mayor eficacia en los tratamientos si no los personalizamos. Esto pasa por estratificar la enfermedad en clases distintas, pues la enfermedad es habitualmente compleja y tiene causas diversas, aunque los signos y síntomas sean comunes. La medicina personalizada o de precisión es una realidad ya en muchas áreas y es imparable su implantación de forma generalizada en la Medicina.

CP: *El año pasado se organizó un simposio sobre medicina personalizada en la Academia Pontificia de Ciencias, en el Vaticano. Y aquí en España, el Gobierno acaba de aprobar la convocatoria para lanzar la nueva infraestructura de Medicina de Precisión, IMPaCT. Parece, por lo tanto, que se trata de una realidad que empieza a tomar cuerpo. Sin embargo, tú mismo has dicho que la medicina personalizada “se duda mellorará a saúde dos pacientes, pero suscita na actualidade retos importantes tanto a nivel de investigación, como a nivel de validación e sobre todo a nivel de traslación á práctica clínica”. ¿Crees que estamos cerca de que la medicina personalizada sea la medicina del futuro, o estamos todavía muy lejos? ¿Cuándo se podrá hablar de una medicina personalizada “universal”? ¿De qué dependerá?*

ÁC: El programa IMPaCT es la base del futuro Plan Nacional de Medicina personalizada que impulsa el Instituto de Salud Carlos III. Estoy muy feliz de que el programa que coordino de Medicina Genómica haya sido el elegido dentro de IMPaCT. Supondrá un gran esfuerzo pero por una parte nos permitirá consolidar unas grandes infraestructuras de investigación en 5 grandes facilidades que trabajarán en red, y, por otra, aplicarlo en tres áreas, una el diagnóstico de enfermedades raras, otra en cáncer y la tercera en farmacogenética, es decir, en determinaciones genéticas de respuesta a fármacos. Estas acciones permitirán dar un salto muy grande en la implantación de la Medicina personalizada.

CP: *Una de tus líneas de investigación son las enfermedades raras. ¿Qué aporta la genética a esos pacientes que tienen patologías de las que se desconoce su causa? A pesar de que hay muchas patologías para las que aún no hay terapia, ¿crees que el hecho de conocer la causa de sus síntomas clínicos puede aportar algún beneficio al paciente o a sus familiares?*

ÁC: Aporta mucho para muchas cosas. Una, para el asesoramiento o consejo genético, otra, para el manejo clínico, adelantarse a posibles co-morbilidades, establecer un pronóstico. Por otra parte, gracias a los avances en terapia génica y celular, cada vez hay más tratamientos para enfermedades raras de origen genético y el objetivo del IRdiRC, el consorcio internacional de enfermedades raras, es hallar 1000 nuevos tratamientos para el año 2027. Otro objetivo es que el 90% de estas enfermedades estén diagnosticadas en un año desde el comienzo de los síntomas, y estos son objetivos realizables.

CP: *La posibilidad de predecir, en una persona completamente sana y en sus familiares una enfermedad antes de que produzca síntomas, es revolucionaria y ya se ha hecho y se sigue haciendo en proyectos de investigación en EEUU, en Europa e incluso en España, pero esto plantea varios problemas éticos. Uno de ellos tiene que ver con la información, y sobre ello quería hacerte varias preguntas. ¿Crees que esta práctica se estandarizará en un futuro, de tal modo que todos los niños serán secuenciados al nacer? ¿Qué repercusión tendría esto para esos niños y para sus familiares: padres, hermanos o hijos?*

ÁC: La predicción del riesgo de enfermedad común, que en este momento solo es posible y de forma limitada para muy pocas cosas, puede ser útil para mejorar cribados (por ejemplo en cáncer de mama o colorrectal), pero sería muy arriesgado popularizarlo en forma de genética recreativa abierto al público y sin una información y asesoramiento médico adecuado. Hay muchos problemas éticos y médicos que hay que abordar antes de la implantación masiva de esos análisis y sobre todo avanzar mucho en el conocimiento que de momento es limitado, salvo para unas pocas cosas. La enfermedad común es fruto de la genética y del ambiente y la predicción adecuada de riesgo no se consigue solo con la genética. Distinto es el caso en la enfermedad genética mendeliana, a la que me refería en la pregunta anterior.

Yo espero que ese futuro de ciencia ficción, como la película *Gattaca*, no llegue a suceder nunca.

CP: *¿Y cómo afrontar los hallazgos inesperados? ¿Qué hacer con esa información? ¿De qué se debería informar y quién debería hacerlo?*

ÁC: Esto hace referencia a que al hacer análisis masivos del genoma para el diagnóstico de enfermedades genéticas, pueden aparecer hallazgos inesperados (que llamamos “incidentales”) no relacionados con la enfermedad. Es un tema delicado y controvertido, pero pasa en todo caso por un consentimiento informado adecuado en el que se le explique al paciente esta posibilidad y se le dé la oportunidad de, sabiendo los pros y contras, decidir si quiere ser informado o no.

CP: *En EEUU, el American College of Medical Genetics and Genomics creó un listado de las enfermedades que deben ser informadas y las que no, si se hallan inesperadamente en el marco de un estudio genético. Aquí tenemos un sistema distinto, ciertamente regulado pero que deja más capacidad, y yo diría, incluso, más*

responsabilidad, para que se transmita la información si se considera clínicamente relevante. ¿Qué sistema te parece más adecuado? ¿Qué ventajas e inconvenientes ofrece cada uno de ellos?

ÁC: Lo hemos debatido muchísimo en el grupo. Nosotros comunicamos los hallazgos incidentales solo cuando se trata de variantes clasificadas como patogénicas o probablemente patogénicas que revelan un riesgo de padecimiento de causa genética altamente penetrante y medicamente tratable con los conocimientos actuales, y si el paciente ha respondido afirmativamente a “Deseo ser informado de un hallazgo no relacionado con mi enfermedad y que pudiera tener repercusión en mi salud o en la de mis familiares” en su consentimiento informado. En el caso de que el paciente haya marcado la casilla “No deseo ser informado ...” en su consentimiento informado, y en atención a la gravedad del hallazgo en particular u otras circunstancias, como la repercusión que pudiera tener en otros miembros de la familia, llevamos el caso a un comité de ética asistencial.

CP: *Parece claro que los análisis genéticos solo deben ser realizados por profesionales cualificados y además es necesario que se lleven a cabo en centros acreditados para ello. Sin embargo, esto no siempre ocurre así. Cada vez hay más laboratorios que ofrecen kits diagnósticos para predecir, por ejemplo, el Alzheimer, para determinar la paternidad, etc. ¿Qué validez tienen estos análisis genéticos? ¿Se debería alertar a los ciudadanos de estas prácticas?*

ÁC: Una cosa son las pruebas de paternidad, que las deben realizar siempre laboratorios acreditados (en España el sistema de acreditación y control de calidad es muy bueno) y siempre cumpliendo las garantías éticas y legales. En España están permitidas pruebas privadas de paternidad con el consentimiento de las partes y a mí me parece bien.

Otra cosa distinta son test de predicción de riesgo para enfermedades como el Alzheimer, que solo consideran, y de forma parcial, el riesgo genético y que no me parece adecuado trasladarlas en el momento actual del conocimiento, e incluso, cuando lo tengamos, ya que hay que meditar mucho sobre si se deben trasladar o no. Y sí, hay que alertar a los ciudadanos de que muchos test que se ofrecen no tienen las garantías científicas para su aplicación.

CP: *En investigación biomédica hubo un gran avance a partir de la ratificación del Convenio de Oviedo y el desarrollo en España de la normativa sobre utilización y almacenamiento de muestras, biobancos y disponibilidad de muestras a toda la comunidad investigadora. En lo referente a la utilización de muestras, por ejemplo, no había hospital que no tuviera grandes archivos de muestras en los servicios de anatomía patológica, que eran usadas en investigación sin mucho control. Con la regulación hubo un gran avance, como acabamos de decir, pero, visto lo visto, nos queda la duda de si es suficiente con la regulación, o siempre existirá un espacio que debe ser gestionado desde el compromiso del investigador con su profesión y con la sociedad en general.*

ÁC: Yo creo que la regulación es suficiente pero seguramente habría que reactualizar la Ley de Investigación Biomédica que contiene aspectos mejorables. También pienso que sí, que siempre quedan espacios que deben de ser gestionados desde la responsabilidad del investigador con los pacientes y la sociedad en general.

CP: *Actualmente técnicas como la secuenciación masiva de exomas, o incluso del genoma, son habituales en el ámbito clínico y científico, pero estas técnicas generan gran cantidad de datos que necesitan de una rigurosa custodia y un espacio de almacenamiento. Tú tienes mucha experiencia en el tratamiento de los datos personales, no solo en el área clínica, sino también en el área forense. Conoces muy bien la relevancia de estos datos personales, el peligro de la pérdida de control sobre los mismos y, por lo tanto, lo cuidadoso que hay que ser con su custodia. ¿Tenemos los medios suficientes para proteger esos datos y guardarlos adecuadamente para su uso por parte del paciente o sus familiares en un futuro, tanto en clínica como en investigación?*

ÁC: La protección de las bases de datos de ADN forense, con fines de investigación criminal y de las que la Policía Nacional es la garante, es muy seria y están muy protegidas. En lo que se refiere a los datos clínicos, creo que progresivamente los protegemos mejor. Ahora prácticamente no hay nada en soporte de papel a nivel de diagnóstico y la historia clínica electrónica está muy protegida. Los datos genómicos desconectados de información clínica son menos sensibles pero también los procuramos proteger convenientemente.

CP: *¿Qué opinas sobre la reutilización de los datos de salud en investigación biomédica?*

ÁC: Creo que se debe facilitar su uso, pues van a permitir ayudar a los propios pacientes y a otros en su situación, pero tienen que venir acompañados de los correspondientes consentimientos informados, que me parece que tienen que ser más simples y más entendibles para el paciente que los que se usan en la actualidad.

CP: *¿Cómo se explica que en España existan desigualdades y diferencias en el diagnóstico genético entre territorios y hospitales del mismo territorio? ¿De qué manera se puede garantizar la equidad en el acceso al diagnóstico genético?*

ÁC: El diagnóstico genético está en la cartera de servicios del SNS pero es cierto que hay desigualdades en el acceso. En parte está motivado por la falta de especialidad y por la organización, que es muy desigual en las comunidades autónomas. También por la falta de organización del asesoramiento genético, que es una pieza clave en todo el proceso.

CP: *Como he mencionado al principio, tú diriges actualmente un proyecto de investigación internacional sobre COVID-19. ¿Puedes adelantarnos algún resultado, aunque sea preliminar, sobre esta investigación y si tendrá consecuencias tempranas para la erradicación del virus, o la mejora de la respuesta de los pacientes al tratamiento?*

ÁC: Nuestro proyecto trata de ver la influencia de la genética del huésped (es decir, del ser humano) en la severidad y complicaciones de la Covid y es un estudio muy grande con casi cien centros implicados y el análisis genómico masivo de 20.000 pacientes. Sabemos que parte de esta respuesta es genética y todo parece apuntar a que hay una región de cromosoma 3 fuertemente implicada en la severidad, donde hay un grupo de genes que todavía tenemos que estudiar con más detalle, pero donde el gen FYCO1 parece que juega un papel relevante. También se van encontrando

otros genes involucrados que son muy interesantes como potenciales dianas terapéuticas. Esperamos los resultados definitivos para febrero.

CP: *Por lo visto, los avances en genética van a ser, están siendo ya, un mundo fascinante, lleno de posibilidades. Quisiera compartir contigo una reflexión y luego hacerte una pregunta. Como sabes, el término bioética (que, como la genética, y conviene decirlo también, tampoco se ha constituido todavía en área de conocimiento), apareció inicialmente en relación a la aplicación de la ética a los problemas de la biología y la ecología, aunque casi paralelamente se extendió a los problemas de la práctica clínica, donde, por cierto, tuvo un desarrollo exponencial hasta nuestros días. Debido a la evolución de la biología hacia la biología molecular y hacia la genética, la llamada bioética, si naciera hoy, quizá el nombre que mejor le iría en el ámbito de la investigación biomédica sería el de “gen-ética”, puesto que son muchos los problemas éticos que la genética está planteando en la actualidad a la ética. ¿Cuáles son para ti los más importantes, o cuáles lo serán en el futuro?*

ÁC: No solo en genética la reflexión bioética es esencial. A mí no me parece que sean tan diferentes los problemas éticos de su aplicación que en otras facetas de la medicina. Pero es cierto que en aquellas áreas de gran potencial de crecimiento como la genética y sobre todo con aplicaciones tan variadas, la convierten en un área con singulares implicaciones bioéticas. Y sí que ya he visto utilizado el nombre de genética (que no le viene mal). Problemas éticos que se plantean en genética merecerían otra entrevista de esta extensión como mínimo. Me preocupan los problemas más prácticos de traslación: las bases de datos de ADN con fines de investigación criminal y su extensión y control, la equidad en el diagnóstico genético, los problemas éticos que se presentan en el día a día de las aplicaciones clínicas y forenses.

CP: *Un asunto que está preocupando es el del mejoramiento de la especie y del individuo. La intervención en el caso de la erradicación de enfermedades hereditarias graves resulta más que justificada. Pero siempre existe la sombra de que la intervención se haga pura y simplemente para obtener un mejoramiento de la especie. Hasta hace poco este mejoramiento solo cabía enfrentarlo por la vía práctica a través del análisis y gestión del comportamiento individual o social, y muy escasamente a través de la intervención directa en el cuerpo de cada uno. Ahora, gracias a los conocimientos proporcionados por la genética y a las nuevas técnicas de edición génica, el asunto adquiere una envergadura preocupante. Todo aquello que el ser humano primero soñó y después tuvo la posibilidad de hacer, acabó haciéndolo. ¿Sucederá todo esto con el asunto del mejoramiento de la especie interviniendo en la modificación o selección de nuestros genes? Sinceramente, no lo sabemos. Pero, en todo caso, ¿qué opinión tienes al respecto? ¿Estamos realmente preparados para dar un salto evolutivo por una vía nunca antes practicada en el ser humano (aunque sí en el ser vegetal y animal)?*

ÁC: Espero que no. Una cosa son las enfermedades raras hereditarias, su diagnóstico y la toma de decisiones reproductivas de padres o afectos, otra, muy distinta, actuaciones para mejorar la especie como se hace en la mejora animal, por ejemplo. En el primer caso, el de enfermedades raras, el fin no es la mejora de la especie y tampoco es una consecuencia, ya que la enfermedad hereditaria está ligada a la mutación y, con ella, al diseño de la vida en la tierra y siempre la habrá.

En el caso de una pretendida mejora genética de la especie, como sucedió con las gemelas chinas, me parece un disparate. Es pura eugenesia y nadie puede definir lo

que es bueno y lo que no y por otra parte es una locura biológica pues comprometería la diversidad de la especie. Me parecería un disparate ya no solo ético sino perseguible penalmente.

CP: *Sé que tú estás muy interesado en la comunicación y la divulgación de los resultados de la investigación y, en general, en los temas de ciencia. ¿Por qué? ¿Crees que sería una manera más eficaz de educar a la sociedad, que mejoraría la opinión de los ciudadanos en relación a la labor investigadora?*

ÁC: Me parece muy importante que la sociedad en general y los jóvenes en particular entiendan lo que es la ciencia. Me parece vital estimularles la curiosidad y la creatividad y cómo la ciencia les puede ayudar a entender el mundo que nos rodea. Y no es esfuerzo para mí, porque me encanta ese contacto con los más jóvenes y transmitirles pasión e ilusión por lo que hacemos.

CP: *¿Piensas también que quizá el aumento del conocimiento científico por parte de la sociedad contribuiría, por ejemplo, a que los políticos fueran más sensibles con el reparto del presupuesto destinado a la financiación de proyectos de investigación (ahora mismo, casualmente, hay una campaña a favor de una inversión mínima del 2% en ciencia)?*

ÁC: No es ese el objetivo de mis charlas al alumnado, pero poner en valor la investigación y que aumente su prestigio social y nos demos cuenta de su importancia para el progreso de la humanidad y el bienestar me parece muy importante. Y sí, a ver si conseguimos llegar al objetivo del 2% del PIB que aún estamos tan lejos y para lo que hace falta no solo aumentar el I+D público sino también el privado, pero para eso son necesarias otras acciones con mayor urgencia, aunque propiciar un cambio cultural sobre el valor de la investigación puede ayudar, sin duda.

CP: *Quizá debería existir la obligación de que los investigadores fueran, en cierta medida, divulgadores, o que en cada gran centro de investigación existiese una figura que divulgara los proyectos y avances que se están llevando a cabo en su seno. ¿Te parece interesante la propuesta? ¿Conoces algún caso en el que se haya tomado una iniciativa parecida?*

ÁC: Cada vez hay más conciencia de la importancia de la divulgación, y veo que cuando hacemos jornadas de puertas abiertas en nuestro centro mucha gente joven se involucra y eso me da mucha alegría. Creo que más que una figura que divulgue debe ser un esfuerzo colectivo. Solo se transmite bien y con pasión lo que hace uno, creo yo. Y tampoco lo haría obligatorio. Tiene que gustarte y creo que a muchos investigadores, sobre todo los más jóvenes, les gusta.

CP: *La cuestión anterior plantea, quizá, el problema de cómo hay que hacer la divulgación de los resultados finales de un proyecto; primero, porque a veces no es tan fácil explicarlos, además de exigir tiempo y requerir a su vez una cierta inversión económica; y segundo, porque en algunos casos se vería que hay proyectos que no aportan nada nuevo y que, quizá, son difíciles de justificar. No es tu caso, evidentemente, pero me parece que tu experiencia puede arrojar luz sobre esta cuestión que nos afecta a todos. ¿Cuál es tu opinión?*

ÁC: Una cosa es la divulgación, otra la comunicación de los resultados de investigación a través de los medios de difusión. Esta labor sí que me parece que

exige profesionalización y también estándares sobre lo que es relevante comunicar y lo que no.

CP: *Otra cuestión añadida es advertir que una sociedad necesita investigación y divulgación de resultados, no solo en materia científica, sino también en materia, digamos, social, cultural, ética, etc. Voy a ponerte un ejemplo. La llamada “medicina personalizada” se refiere sobre todo a la “medicina de precisión individualizada” según la carga genética de cada individuo. Sin embargo, propiamente, la “medicina personalizada” debería incluir también aspectos sociales, religiosos, éticos, estéticos, etc., porque el propio concepto de persona abarca todas estas dimensiones, que es además necesario tener en cuenta antes de tomar una decisión. ¿Pensas que esto es así y que, paralelamente, también debería financiarse y divulgarse más intensamente este tipo de investigaciones? ¿Percibes, bien cuando hablas a tantas personas en público, bien cuando intercambias impresiones con otros profesionales, que también hace falta cubrir este tipo de dimensiones personales para que los datos científicos sean correctamente evaluados, interpretados y gestionados?*

ÁC: La medicina personalizada de precisión no se refiere a los aspectos de la persona que trasciende a los tratamientos, sino al uso de biomarcadores para estratificar la enfermedad y predecir la respuesta a tratamientos. Yo siempre les hablo a los alumnos de que paralelamente a la medicina personalizada hay que mejorar en la atención personalizada, y que los médicos comprendan que un paciente es un ser humano único e irrepetible, y que la proximidad, la comprensión, el cariño y la empatía son aspectos como mínimo tan importantes como los conocimientos y avances técnicos.

CP: *Para terminar, me gustaría saber cuál está siendo el objetivo o la línea de investigación que más te está ocupando e ilusionando en estos momentos.*

ÁC: Además de cuidar de los proyectos del grupo, muchos de ellos muy apasionantes, mis esfuerzos se centran en la génica de los trastornos psiquiátricos en edad infanto-juvenil y especialmente el autismo. También en el desarrollo y traslación de la Medicina personalizada en el país, a través del programa IMPaCT, en el que coordino el programa de Medicina genómica y que está en conexión con la acción europea de 1 millón de genomas, y que comentábamos al principio de la entrevista; me ilusiona mucho. Finalmente, el proyecto de Genética del huésped en la COVID que es un proyecto internacional importante, y la nueva acción de la Fundación Kaertor, que presido, de búsqueda precoz de fármacos para el cáncer (muy en conexión con otro proyecto de cáncer de cabeza y cuello) me ocupan mucho tiempo y son a la vez de gran importancia para mi y para el grupo.

CP: *Muchas gracias, Ángel, en nombre de los editores de EIDON y de sus lectores por el tiempo que nos has dedicado. Queremos reconocer y reconocerte con esta entrevista la labor investigadora en la que has empeñado tu vida y que tantos beneficios está proporcionando a muchos pacientes y a la sociedad en general. Te estamos enormemente agradecidos.*

ÁC: Un placer y un abrazo a todos.