

Academia Médico-Quirúrgica Española. 25 marzo 2026

RESPUESTA Y AGRADECIMIENTO AL NOMBRAMIENTO

Carmen Ayuso García

Excmo. Sr. D. Abraham Duarte Muñoz, Rector Magnífico de la Universidad Rey Juan Carlos, Ilmo. presidente de la Academia Médico-Quirúrgica Española, Prof. Dr. D. Luis Ortiz Quintana , Ilmo. vicepresidente primero de la Academia Médico-Quirúrgica Española, Prof. Dr. D. Valentín Cuervas-Mons Martínez, Ilmo. vicepresidente segundo de la Academia Médico-Quirúrgica Española, Prof. Dr. D. Juan Antonio Vargas Núñez , queridos académicos y académicas, muchas gracias por este nombramiento que recibo muy honrada, en esta facultad de Medicina de la UCM donde realice mis estudios de grado en Medicina. Muchas gracias, de modo muy especial al Prof. Vargas, por su *laudatio* y sus palabras inmerecidas pero las que agradezco porque reflejan su profundo afecto.

Quiero también felicitar al Prof. Dr. D. Ángel Gil de Miguel, Catedrático de Medicina Preventiva y Salud Pública, por su nombramiento con el que comparto este día, con un gran honor e ilusión.

También quisiera agradecer a mi familia, mis padres y hermanos que crearon el ambiente en el que me crie y me proporcionaron la mirada intelectual y humanista para fomentar mi vocación de médico. Y a mi marido e hijos que con su acompañamiento, generosidad y apoyo han hecho posible el desarrollo de esta ilusionante profesión.

Asimismo, quisiera hacer una referencia de profundo agradecimiento a mis mentores, de modo muy especial al Prof. Sanchez Cascos, mi maestro, de quien aprendí los fundamentos de la genética médica y que me guio durante mi formación especializada y me dirigió la Tesis Doctoral. También a generaciones de colegas nacionales e internacionales, dentro y fuera de la Fundación Jiménez Díaz, por su ayuda y colaboración y por el fecundo intercambio de ideas y la creación de un entorno en el que seguir aprendiendo, también a las personas más jóvenes de los equipos que he dirigido, ya que de ellos he aprendido tanto como he enseñado.

Por otra parte, debo agradecer a las instituciones, la Universidad Complutense de Madrid, donde me formé, la Universidad Autónoma de Madrid, donde a partir de mi doctorado he trabajado en la docencia de pre y postgrado, así como en el desarrollo de la investigación y de cuyo cuerpo de profesores formo parte. A la Fundación Jiménez Díaz, institución en la que he desarrollado toda mi carrera profesional, en sus diversos aspectos: asistencial, docente, investigador y de gestión. Al Instituto de Salud Carlos III y al ministerio de Ciencia que, a lo largo de estos años, me han proporcionado los recursos materiales y organizativos para poder realizar mi actividad científica.

Y, por último, pero lo más importante, agradezco profundamente a los pacientes y sus familias por haberme otorgado su confianza, y muchas veces su amistad, en este recorrido vital trabajando por su salud y bienestar.

Academia Médico-Quirúrgica Española. 25 marzo 2026

CONFERENCIA: “Medicina genómica y ética. Presente y futuro”,

Carmen Ayuso García

En esta conferencia se realiza una reflexión sobre los fundamentos científicos en genómica, así como sobre los desafíos éticos y sociales que plantea su implementación en la práctica clínica

En febrero de 2001 se publicó simultáneamente por parte de las revistas Science y Nature el resultado del borrador de la secuenciación del Genoma Humano. El Proyecto del Genoma Humano fue una iniciativa de colaboración internacional con la participación de 20 centros de seis países, que se extendió por cerca de 13 años, con un coste de 2,7 millones \$ y tuvo un retorno calculado hasta 2010 de 796 millones \$¹ (<https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Proyecto-Genoma-Humano>).

Desde 2001 se han sucedido numerosos proyectos y publicaciones que han ido desarrollando la medicina genómica, viéndose culminada la secuenciación con la publicación por parte del consorcio (T2T) de la secuencia de los centrómeros y telómeros humanos en 2022 y de la secuencia completa del cromosoma Y humano, en 2023 (*Singh et al; Front Genet 2022²; Rhie et al. Nature 2023³*).

Por ello se podría decir que la medicina genómica constituye uno de los pilares fundamentales de la medicina del siglo XXI.

A partir de 2015, tanto la Comisión europea⁴ como los NIH en EEUU⁵ definen la medicina personalizada o la medicina de precisión respectivamente, como un modelo de medicina que utiliza la caracterización de los fenotipos **y genotipos** de los individuos, integrando una comprensión más profunda de la base genética de las enfermedades y otros datos de salud, exposición ambiental y estilos de vida individuales, para adaptar las intervenciones médicas a las características individuales de cada paciente, y facilitar el desarrollo de estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento estratificadas o personalizadas. Así, los datos genómicos y del resto de ómicas (transcriptómica, proteómica, metabolómica, metagenómica, etc.) son denominados “biomarcadores, perfiles de riesgo, marcadores farmacogenéticos, dianas moleculares o riesgo individual “, según la aplicación clínica de sus resultados

Las aplicaciones de la medicina genómica son amplias y abarcan numerosos casos de uso. Así, ha demostrado ser especialmente relevante en el abordaje de las enfermedades raras, que, a pesar de su baja prevalencia individual, afectan a más de 3 millones de españoles. Estas patologías suelen presentar un importante retraso diagnóstico, lo que dificulta el acceso a tratamientos adecuados. La aplicación de técnicas genómicas permite mejorar la identificación de estas enfermedades y facilitar un manejo clínico más eficaz. También es de gran aplicación en el diagnóstico, pronóstico o tratamiento del cáncer en que la medicina de precisión ha contribuido de manera significativa al aumento de las tasas de supervivencia, gracias al desarrollo de terapias dirigidas basadas en las características moleculares de los tumores. También tiene una importancia creciente en la estratificación del riesgo poblacional en enfermedades comunes, mediante la aplicación de las puntuaciones de riesgo poligénico (PRS). Asimismo, la farmacogenómica, que estudia la relación entre los genes y la respuesta a los medicamentos, permite optimizar la eficacia de los tratamientos y reducir los efectos adversos, mejorando así la seguridad del paciente. De este modo, se avanza hacia un modelo de atención sanitaria más seguro y eficiente, centrado en las necesidades específicas de cada paciente.

No obstante, el desarrollo de estas tecnologías plantea importantes desafíos ético-legales que viene determinados por la necesidad de establecer un **equilibrio entre el potencial científico y el respeto a los derechos humanos**, evitando abusos y asegurando que estos avances beneficien a la sociedad de manera justa.

Entre ellos destacan algunos aspectos individuales, como la necesidad de garantizar la autonomía de las personas, mediante el proceso de consentimiento informado, que asegure que los pacientes comprendan el alcance y las implicaciones de las pruebas genéticas; la protección de la privacidad y confidencialidad de los datos genéticos, dado su carácter altamente sensible y el posible impacto en los familiares.

Todo ello es debido a la naturaleza de la información genética que presenta características particulares que la diferencian de otros tipos de datos médicos. (*Declaración de Reikiavik de la AMM sobre Consideraciones éticas para el uso de la genética en la salud, rev 2019⁶*)

Por una parte, no solo afecta al individuo, sino también a sus familiares biológicos; por otra, su interpretación puede generar incertidumbre, ya que no siempre es posible predecir con exactitud la aparición de una enfermedad. Además, existe el riesgo de hallazgos incidentales y de sobrediagnóstico, lo que puede derivar en una medicalización innecesaria.

Por otra parte, existen también aspectos éticos más generales, tales como el ejercicio de la justicia que asegure el acceso equitativo a los beneficios de la medicina genómica o la prevención de posible discriminación basada en la información genética.

En la actualidad, incluso en nuestro país, existen limitaciones relacionadas con los costes, la disponibilidad de recursos y la heterogeneidad de los servicios, lo que puede generar inequidad en el acceso a las pruebas genéticas y a los tratamientos derivados de ellas y desigualdades en la atención sanitaria. Por ello, resulta imprescindible promover políticas que garanticen un acceso equitativo y una adecuada integración de estas tecnologías en los sistemas de salud.

De cara al futuro, la medicina genómica continuará evolucionando gracias a la integración de datos “multiómicos”, el desarrollo de terapias avanzadas y el uso de herramientas de inteligencia artificial para el análisis predictivo. Estas innovaciones permitirán mejorar la comprensión de las enfermedades y optimizar la toma de decisiones clínicas.

Sin embargo, su implementación requerirá un marco regulatorio sólido que asegure el uso responsable de los datos y afrontar desafíos técnicos, económicos y éticos, así como fomentar la formación de profesionales especializados en áreas como la bioinformática y la ciencia de datos.

En este contexto, resulta fundamental promover la deliberación pública y la educación en materia de genética, con el fin de generar confianza en la sociedad y favorecer una participación informada. Asimismo, es necesario reforzar los marcos normativos y las medidas de protección de datos, garantizando un uso responsable de la información genética y evitando posibles abusos.

En conclusión, la medicina genómica representa una transformación profunda, así como una oportunidad sin precedentes para transformar la práctica médica, pero su implementación debe ir acompañada de una reflexión ética rigurosa. Es necesario fomentar la educación y la participación social, fortalecer los mecanismos de protección de datos y promover la equidad en el acceso, con el fin de garantizar que los beneficios de estos avances repercutan de manera justa en toda la sociedad.

REFERENCIAS

- 1- National Human Genome Research Institute. Proyecto Genoma Humano
Disponible en: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Proyecto-Genoma-Humano>.
Consultado: 8 Abril 2026
- 2- Singh V, Pandey S and Bhardwaj A (2022) From the reference human genome to human pangenome: Premise, promise and challenge. *Front. Genet.* 13:1042550. doi: 10.3389/fgene.2022.1042550
- 3- Rhie, A., Nurk, S., Cechova, M. *et al.* (2023). The complete sequence of a human Y chromosome. *Nature* **621**, 344–354 <https://doi.org/10.1038/s41586-023-06457-y>
- 4- European Commission. European Council Conclusion on personalised medicine for patients (2015/C 421/03). Official Journal of the European Union 17.12.2015 Disponible en: [https://eur-lex.europa.eu/legal-ontent/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:52015XG1217\(01\)](https://eur-lex.europa.eu/legal-ontent/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:52015XG1217(01)).
Consultado: 8 Abril 2026
- 5- (PMI) Working Group Report to the Advisory Committee to the Director The Precision Medicine Initiative Cohort Program – Building a Research Foundation for 21st Century Medicine Precision Medicine Initiative September 17, 2015.
Disponible en: <https://acd.od.nih.gov/documents/presentations/09172015-PMI.pdf> .
Consultado: 8 Abril 2026
- 6- Asociación Médica Mundial Declaración de Reikiavik sobre Consideraciones éticas para el uso de la genética en la salud, rev 2019. [https://www.wma.net/es/policias-](https://www.wma.net/es/policias-post/declaracion-de-la-amm-sobre-genetica-y-medicina/) Disponible en: [post/declaracion-de-la-amm-sobre-genetica-y-medicina/](https://www.wma.net/es/policias-post/declaracion-de-la-amm-sobre-genetica-y-medicina/). Consultado: 8 Abril 2026