

ENTREVISTA

Dr. Javier Fernández Martínez

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Coordinador de Genómica y Bioinformática del Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (Imas12). Facultativo adjunto en la Sección de Diagnóstico Prenatal del Servicio del Genética del Hospital 12 de Octubre desde el año 1995. Responsable de Calidad de la Unidad. Doctor en Biociencias Moleculares por la Universidad Autónoma de Madrid. Máster en Bioinformática aplicada a medicina personalizada y salud por la Escuela Nacional de Sanidad (Instituto de Salud Carlos III)..

¿Qué te llevó a especializarte en genética y bioinformática dentro del ámbito de la Biología?

Realicé mis estudios en lo que hoy es el Grado de Biología en la Universidad Complutense de Madrid en base a una circunstancia personal. El fallecimiento de mi abuelo por cáncer de pulmón, me llevó a darle vueltas a la idea de por qué había pasado y que podía hacerse para “curar” esa enfermedad. Por aquel entonces, ya se veía el papel que tendría la Genética en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de las patologías de casi cualquier especialidad clínica y la mejor manera de tener formación en Genética era estudiar Biología.

Posteriormente, tuve la suerte de poder continuar mi formación en el ámbito sanitario gracias a mi incorporación en el Servicio de Genética del Hospital Universitario 12 de Octubre, especializándome en el ámbito del diagnóstico prenatal en el que ejerzo mi actividad profesional desde el año 1996 y tema sobre el que realicé mi tesis doctoral posteriormente. En este tiempo y debido al gran desarrollo de la genómica y, paralelamente, de la medicina de precisión pude unir la genética con otra de mis pasiones, la informática, en una derivada que no ha hecho más que multiplicar aún más las capacidades de la Genética como herramienta para abordar la base de la enfermedad, la bioinformática.

Así, en el año 2021 completé el Máster en Bioinformática y Ciencias de Datos en Medicina Personalizada de Precisión y Salud organizado por la Escuela Nacional de Sanidad del Instituto de Salud Carlos III, lo que me ha permitido abordar el análisis de datos genómicos y el desarrollo y utilización de herramientas bioinformáticas en mi actividad diaria.

¿Cuál es la función principal del área que coordinas en el hospital?

Mi papel en el Hospital 12 de Octubre tiene una doble vertiente. En el ámbito más asistencial realizo mi labor dentro de la Sección de Diagnóstico Prenatal del Servicio de Genética, realizando el asesoramiento pre y post-test y el abordaje diagnóstico que se requiera en cada caso, mediante la utilización de aproximaciones citogenéticas, de genética molecular clásica y genómica avanzada a gestantes con fetos en riesgo de patología genética.

Por otro lado, en la vertiente de investigación, coordino las plataformas de Genómica y Bioinformática del Instituto de Investigación del Hospital 12 de octubre (Imas12) encargadas de dar servicio transversal en tareas de secuenciación Sanger, qPCR y secuenciación masiva, incluyendo recursos de bioinformática, a todos los grupos de investigación y Servicios del Hospital 12 de Octubre.

“Con la especialidad se establecerá un marco regulado que definirá funciones, competencias y formación, lo que dará mayor estabilidad laboral y claridad en el desarrollo profesional. También favorecerá la homogeneidad de los servicios entre comunidades autónomas, evitando desigualdades y reforzando la calidad asistencial.”

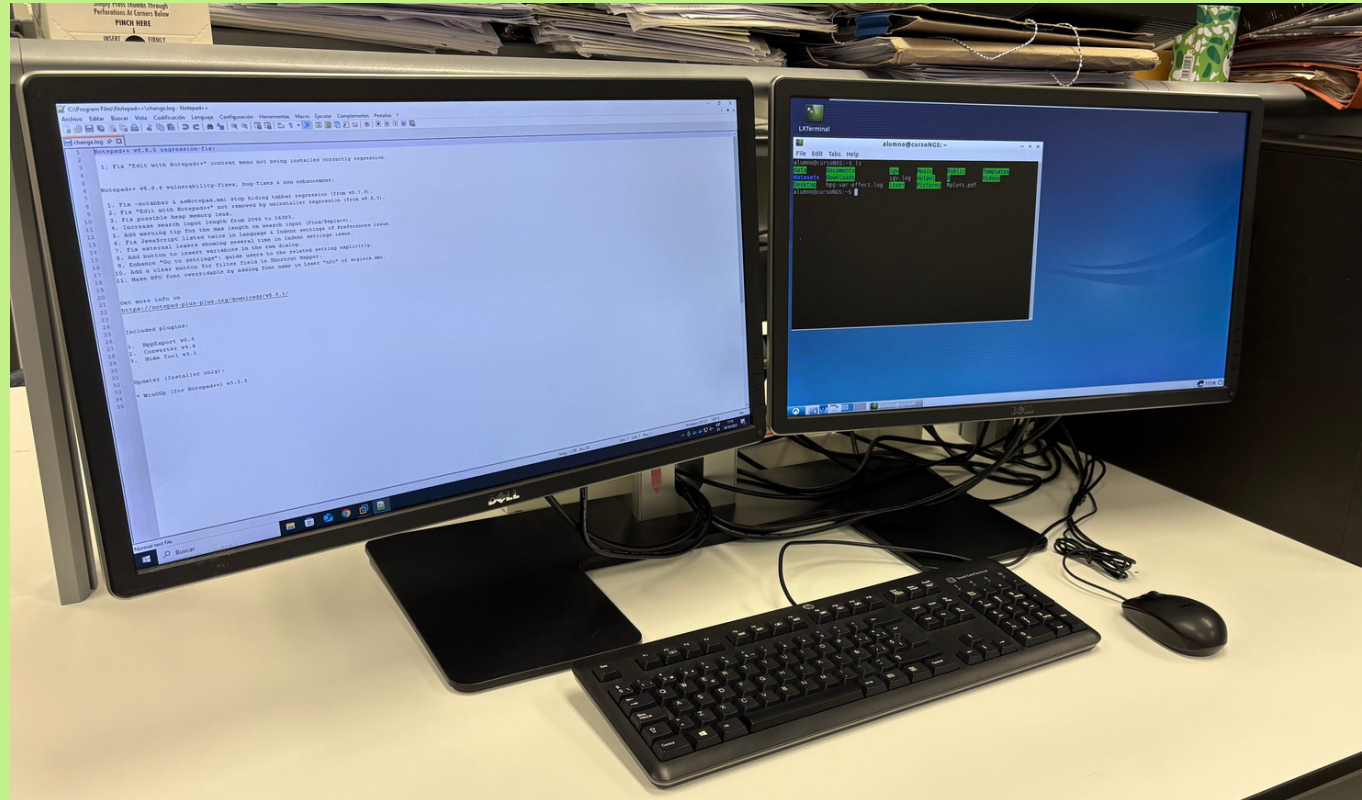
¿En qué consiste el asesoramiento genético y cómo afecta a los pacientes?

Según se refleja en la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, del Ministerio de Sanidad, modifica la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS) basada en el Real Decreto 1030/2006, el asesoramiento genético, es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis.

Este procedimiento debe tener lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.

Para los pacientes, afecta fundamentalmente en dos aspectos:

- A nivel clínico, permite acceder a un diagnóstico más preciso, anticipar complicaciones y tomar decisiones informadas sobre su salud.
- A nivel emocional y social, puede disminuir la ansiedad al aclarar dudas o al poner nombre a una enfermedad, pero también supone un reto porque a veces se enfrentan a información difícil o incierta. Por eso es esencial que el asesoramiento se dé en un marco ético, empático y accesible, respetando siempre la autonomía del paciente.



¿Qué impacto tiene el análisis genético en el diagnóstico y tratamiento de los pacientes?

La incorporación de los análisis genéticos es un proceso cada vez más frecuente cuando se abordan muchas patologías, con un impacto muy importante no solo en el diagnóstico y tratamiento, sino también en el pronóstico y en las posibles implicaciones que puedan existir a nivel familiar. No debe olvidarse, que la identificación de una alteración genética, puede no solo influir en la persona a la que se hace el estudio, sino también en sus padres, hermanos e hijos (presentes y/o futuros).

No obstante, en el diagnóstico, permite identificar la causa molecular de muchas enfermedades, incluso en fases muy tempranas de la vida o en casos en los que los síntomas no son específicos. Esto mejora la precisión diagnóstica y evita recorridos largos e inciertos por otras pruebas clínicas.

En el tratamiento, abre la puerta a la medicina personalizada, adaptando terapias en función de las características genéticas del paciente, lo que aumenta la eficacia y reduce efectos secundarios. Además, facilita la identificación de portadores, el asesoramiento reproductivo y la prevención en familiares en riesgo.

Finalmente, su impacto no es solo clínico, también ofrece a los pacientes y sus familias la posibilidad de tomar decisiones informadas, planificar mejor su futuro y acceder a ensayos clínicos o tratamientos innovadores.

¿Qué papel juega la bioinformática en el manejo de los datos genómicos a nivel hospitalario?

La bioinformática es fundamental en el manejo de los datos genómicos a nivel hospitalario, porque permite transformar la enorme cantidad de información que generan las técnicas de secuenciación en resultados clínicamente útiles. Gracias a ella es posible almacenar, procesar y analizar grandes volúmenes de datos de manera segura y eficiente.

Además, la bioinformática facilita la identificación de variantes genéticas relevantes, su anotación y clasificación en función de su posible implicación clínica. Este análisis no se queda en el laboratorio, sino que se integra con la historia clínica del paciente, lo que favorece la toma de decisiones diagnósticas y terapéuticas dentro del marco de la medicina personalizada.

También desempeña un papel esencial en la gestión hospitalaria, ya que contribuye a la estandarización de protocolos, a la interoperabilidad de datos entre servicios y a garantizar tanto la protección de la privacidad como el cumplimiento de la normativa ética y legal. En resumen, la bioinformática actúa como un puente entre la secuenciación y la práctica clínica, asegurando que la información genómica sea útil, fiable y aplicable para mejorar la atención a los pacientes.

¿Cómo se asegura la calidad y seguridad de los datos genéticos que manejaís?

La calidad y la seguridad de los datos genéticos se garantizan mediante una combinación de protocolos técnicos, normativos y éticos. Desde el punto de vista de la calidad, se aplican procedimientos estandarizados en cada etapa del proceso, desde la obtención de la muestra hasta el análisis bioinformático, con controles de validación internos y externos que aseguran la fiabilidad de los resultados.

En cuanto a la seguridad, se emplean sistemas de almacenamiento y transmisión de datos que cumplen con la normativa de protección de datos vigente, como el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) en Europa. Esto implica el uso de servidores seguros, accesos restringidos y cifrado de la información sensible.

Además, la gestión de estos datos se realiza siempre respetando la confidencialidad del paciente, garantizando que solo el personal autorizado pueda acceder a la información. Todo este marco de seguridad y calidad tiene como objetivo no solo proteger la privacidad, sino también asegurar que la información genética sea precisa, reproducible y clínicamente útil.



La bioinformática es fundamental en el manejo de los datos genómicos a nivel hospitalario, porque permite transformar la enorme cantidad de información que generan las técnicas de secuenciación en resultados clínicamente útiles.”

¿Qué papel jugarán la inteligencia artificial y el big data en el análisis genético clínico?

La inteligencia artificial y el big data están llamados a transformar el análisis genético clínico. El volumen de datos que generan las técnicas de secuenciación masiva es tan grande que resulta imposible de interpretar únicamente con métodos convencionales. En este sentido, la inteligencia artificial aporta algoritmos capaces de reconocer patrones, predecir riesgos y priorizar variantes genéticas con relevancia clínica de una forma más rápida y precisa.

Por otro lado, el big data permite integrar la información genómica con otros datos clínicos, epidemiológicos y poblacionales, lo que amplía el contexto y mejora la capacidad de personalizar diagnósticos y tratamientos. Gracias a estas herramientas, se favorece una medicina más preventiva y predictiva, en la que los pacientes se benefician de una interpretación más completa y ajustada de su información genética. La combinación de inteligencia artificial y big data no sustituye al criterio clínico, pero sí lo potencia, ofreciendo un apoyo fundamental en el manejo del paciente.

¿Crees que el rol del biólogo genetista está lo suficientemente reconocido dentro del sistema nacional de salud?

En los últimos años, se ha recorrido un camino ascendente en el reconocimiento del biólogo genetista en las instituciones sanitarias, gracias al ingente trabajo que se ha llevado a cabo desde instituciones como el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM) y diferentes asociaciones como la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) o la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP), por solo poner dos ejemplos, para visibilizar la labor de gran calidad que estamos haciendo desde hace muchos años y que ahora se ha convertido en fundamental para una asistencia de calidad.

No obstante, todavía nos queda camino por recorrer. Un camino que quedará más claro cuando se publique el Real Decreto que termine de reconocer y establecer la Especialidad de Genética en sus aproximaciones médica y de laboratorio. Que este hecho se produzca lo antes posible es fundamental para garantizar que llega al paciente la mejor atención posible y el mejor aprovechamiento de las herramientas genómicas de las que disponemos en la actualidad..

¿Cómo va a cambiar la situación de los biólogos con la creación de la especialidad de Genética?

La creación de la especialidad de Genética va a suponer un cambio muy importante para los biólogos. Hasta ahora, muchos profesionales han estado trabajando en laboratorios de genética clínica y de investigación en un marco de cierta indefinición, sin un reconocimiento oficial que respalde sus competencias específicas. Con la especialidad se establecerá un marco regulado que definirá funciones, competencias y formación, lo que dará mayor estabilidad laboral y claridad en el desarrollo profesional. También favorecerá la homogeneidad de los servicios entre comunidades autónomas, evitando desigualdades y reforzando la calidad asistencial.



La creación de la especialidad de Genética no solo dignifica y da visibilidad al trabajo que los biólogos ya venían realizando, y que el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid se ha encargado de respaldar y reforzar, sino que también abre nuevas oportunidades profesionales y garantiza que su aportación científica se traduzca en beneficios directos para los pacientes y para el sistema sanitario en su conjunto.

¿Por qué crees que es urgente la especialidad de Genética?

La especialidad de Genética es urgente porque la medicina actual ya no puede entenderse sin la información genómica. Cada vez más pacientes se benefician de estudios genéticos para obtener un diagnóstico preciso, para planificar un tratamiento personalizado o para conocer riesgos familiares. Sin embargo, la ausencia de una especialidad reconocida genera desigualdad en el acceso, falta de homogeneidad en los protocolos y, en muchos casos, inseguridad jurídica y profesional para quienes realizan este trabajo.

La genómica avanza a un ritmo muy rápido y es imprescindible contar con especialistas formados y acreditados que garanticen la calidad, la fiabilidad y la interpretación ética de los resultados. Sin un marco profesional claro, se corre el riesgo de infrautilizar una herramienta clave en la medicina del presente y del futuro.