

# Teràpia gènica i cel·lular: el camí per fer del laboratori a la capçalera de les persones malaltes

**Michele Catanzaro**

Més de 20 anys després de la seqüenciació del genoma humà, les promeses d'una medicina personalitzada generalitzada basada en la genòmica encara no s'han complert.

Tanmateix, hi ha raons per a l'esperança. Així ho va deixar clar la galeria d'investigacions presentades en la Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya, a Barcelona, el 4 de maig de 2022, en ocasió dels 250 anys de l'entitat, amb el recolzament de la Fundació Dr. Antoni Esteve.

Algunes teràpies cel·lulars, com les cèl·lules CAR-T, ja s'estan emprant per tractar pacients. I hi ha prometedores vies obertes en teràpia gènica, cèl·lules mare del càncer, diagnòstic genètic i medicina computacional.

Roderic Guigó, coordinador del Programa de Bioinformàtica del Centre de Regulació Genòmica, va revisar el camí recorregut per la genètica, des del primer genoma humà, fins als estudis sobre les funcions de regions importants del genoma i l'anàlisi de l'ADN d'altres organismes per estudiar quin podria estar més afectat per la COVID-19, per exemple.

Anna Bigas, cap de grup de cèl·lules mare i càncer a l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques, va repassar el coneixement sobre les cèl·lules mare de la sang i què aporten per entendre la leucèmia.

Elias Campo, director de l'Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer, va reflexionar

sobre l'impacte de la genòmica en el diagnòstic i va presentar evidències de que la mutació que matarà un pacient de leucèmia o limfoma està present, dècades abans de la mort, en un petit percentatge de les seves cèl·lules.

Agustí Barnadas, cap del Servei d'Oncologia Mèdica de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, va presentar els nombrosos avenços de la immunoteràpia dels tumors, molts ells ja emprats en el tractament de pacients.

Finalment, Fàtima Bosch, catedràtica de Bioquímica y Biologia Molecular de la Universitat Autònoma de Barcelona, va posar de manifest el potencial de la teràpia gènica en el

tractament de malalties rares. També va presentar sorprenents resultats sobre la seva aplicació en gossos diabètics.

Un assumpte transversal a totes les presentacions va ser l'impacte de la computació aplicada a la biomedicina. «La integració de dades i la intel·ligència artificial serà una revolució amb un impacte enorme en la medicina moderna», va dir Luis Serrano, director del Centre de Regulació Genòmica.

«Una gran part de la medicina no es podrà fer sense el concurs de les tecnologies de la computació, des de la cirurgia fins al diagnòstic clínic per imatge», va coincidir Guigó. «Si som capaços d'aplegar i compartir les dades que es generen a Europa,

això repercutirà en el tractament de moltes malalties», va afegir Bigas.

A la teràpia genètica i cel·lular li queda un ardu camí de recerca per assolir la clínica. Però l'accés a aquestes tècniques també està dificultat pel seu alt cost. Teràpies innovadores, personalitzades o aplicades a condicions rares assoleixen ràpidament preus astronòmics, com els que tenen algunes teràpies CAR-T, per exemple.

«Les teràpies genètiques són cares, però es paguen una vegada a la vida», va observar Bosch. «És un sector molt jove que està intentant cobrar allò que ha invertit, però s'estan intentant reduir els costos de producció. El futur està en rebaixar costos», va afegir.

La qualitat de les ponències va posar de manifest que Catalunya té els elements i els protagonistes necessaris per desenvolupar una medicina de precisió d'alta qualitat, en opinió de Campo. «Necessitem un estudi clar dels beneficis que aquesta medicina personalitzada de base genòmica per reduir costos en els tractaments, a l'hora de fer tractaments més precisos», va explicar.

Campo veu un camí esperançador en els programes de diagnòstic genòmic existents, que de moment són de petita escala, a l'emprar pocs gens. «El camí està encetat, els protagonistes els tenim aquí: necessitem avançar per expandir aquests estudis genòmics en la clínica de forma decidida», va concloure.