

¿Por qué algunas empresas quieren secuenciar tu genoma gratuitamente?

José Luis Ivorra Martínez

Linical Spain, Madrid, España.

Una de las mayores revoluciones biotecnológicas de la última década ha sido la disminución exponencial del coste de secuenciación. Desde el primer borrador, publicado en el año 2000 y que tuvo un coste de unos 300 millones en su iniciativa pública (más otros 150 millones para mejorarlo y publicar la versión definitiva), hubo un descenso continuado pero moderado del coste, conforme la tecnología Sanger iba mejorando. Pero a partir del 2007 esta tecnología empezó a ser reemplazada por la segunda generación de secuenciadores, lo que llevó a una disminución exponencial en el coste (figura 1). En pocos años hemos pasado, de secuenciar genes, a que fuese viable secuenciar los exomas (todas las regiones codificantes de un genoma), y ya estamos en la fase en la que es viable económicamente secuenciar todo el genoma de un paciente que necesite consejo genético.

De hecho, el coste ha disminuido tanto que lo que se hacía en un principio sólo con fines médicos cuando había sospechas de una enfermedad genética o para investigación, en estos momentos están surgiendo empresas que pueden hacerlo en particulares sin pasar por ningún informe médico previo. Empresas como Ancestry, que por 99 dólares pueden darte un informe sobre tu etnia y raíces genéticas. Otras empresas como 23andme ofrecen un informe de riesgos genéticos y salud por 200 dólares. Y estas empresas son solamente dos de las más famosas. Los kits para enviar tu DNA y los servicios de secuenciación en páginas muy populares de venta online (probad en vuestra página favorita...) ofrecen multitud de resultados de start-ups, algunas de ellas españolas. Además, estos servicios no se ofrecen como un servicio médico sino como un producto de consumo: un perfecto y moderno regalo para tus seres queridos.

Recientemente, como informa la revista *Scientific American* (Weintraub Karen, 2018), una nueva empre-

sa, Nebula Genomics, te ofrece secuenciar tu genoma completamente gratis ¿Es esta una revolución que permitirá democratizar y conocer perfectamente el estado de nuestra salud y prevenir enfermedades antes incluso que aparezcan? Me temo que, de momento, la respuesta es rotundamente no, y existen una serie de riesgos que hay que tener en cuenta antes de acceder a una de estas empresas.

Lo primero que nos hace sospechar es el coste. Los precios han bajado mucho, pero los precios de estas empresas no cubren ni mucho menos el coste todavía: ni 200 dólares, ni 99, ni mucho menos gratis. Existe una vieja máxima en marketing que se puede aplicar: "Si no se vende un producto por su coste, el producto ha de ser el cliente". Lo que es cierto en Facebook o en Instagram, es en cierta forma aplicable a estas empresas. Por ejemplo, con Nebula Genomics has de permitir el uso de esos datos para ensayos clínicos y estudios científicos, junto con el uso de tus datos médicos. Asimismo, 23andme ha firmado con la farmacéutica GlaxoSmithKline un acuerdo para utilizar los datos de sus clientes para desarrollar nuevos fármacos. Si bien todos esos datos son anonimizados y están encriptados mediante tecnología blockchain, el riesgo de que haya una brecha de seguridad y tus datos pasen a ser de dominio público es evidente. Existe además un peligro adicional: un genoma es único y se puede llegar a rastrear la identidad del poseedor. Ya existe de hecho un antecedente: el FBI utilizó los datos de Ancestry publicados en bases de datos públicas para rastrear la identidad de un asesino en serie, el Golden State Killer. Si bien el fin es aceptable, ninguno de los usuarios sabía que sus datos se podrían utilizar en situaciones así. Asimismo, existen muchas empresas (seguros médicos, empresas que quieran emplearte y quieran saber tu estado de salud,...) que estarían muy interesadas en conocer nuestros datos genéticos y, si bien la legisla-

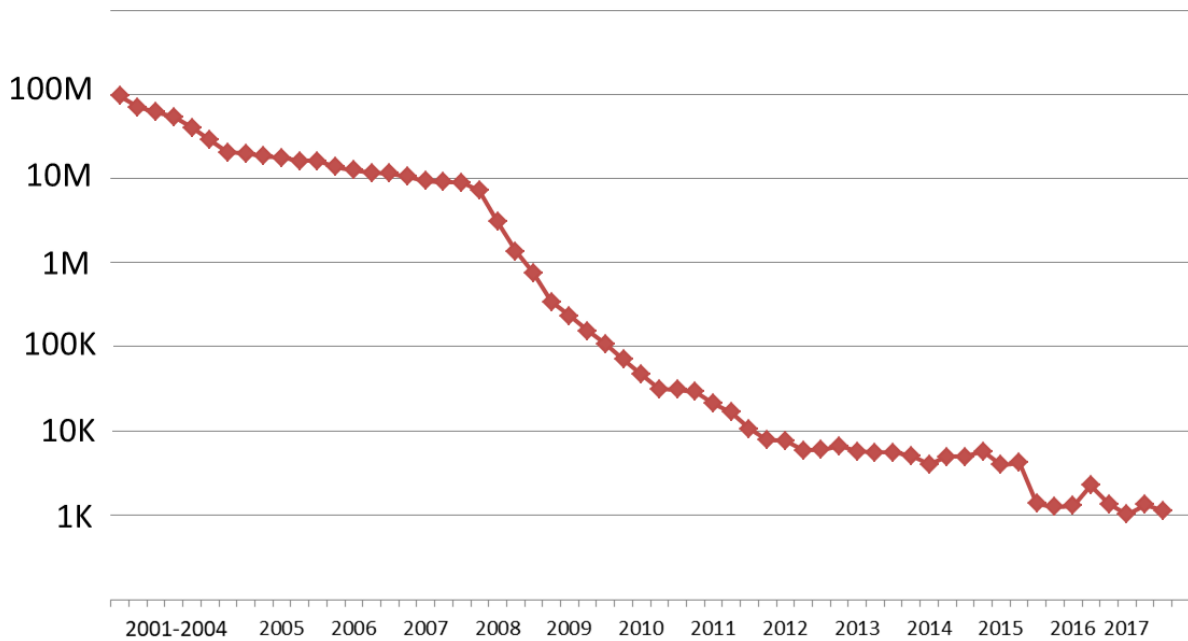


Fig1: Coste por genoma (en dólares) a lo largo del tiempo (Fuente: www.genome.gov/sequencingcostsdata).

ción vigente en la mayoría de países lo impide, existe un riesgo evidente de uso ilícito.

Por último, conocer tu genoma no es leer tu futuro. La investigación del genoma humano todavía está en sus primeros pasos y, más allá de las enfermedades mendelianas en que una mutación conocida genera una enfermedad, solo podemos hablar de riesgos y predisposiciones, a veces tan nimios que pueden conducir a alarmas y preocupaciones innecesarias. La información genética es muy compleja y siempre debería ser interpretada por un médico especialista en genética. De hecho, el servicio ofrecido por Nebula Genomics es demasiado inexacto para ser de ninguna utilidad: el servicio gratuito sólo ofrece un 99.8% de fidelidad, lo que introduce cientos de mutaciones que pueden causar alarma cuando son simplemente falsos positivos. Aunque hay un servicio con una mayor precisión, éste sube a los 1.000 dólares, con un interés limitado para quien no tenga amplios conocimientos de genética, como ya hemos explicado.

Por último, hay que dar resaltar que no todo es negativo en esta revolución: existen también muchas empresas responsables que sólo ofrecen secuenciar estos datos caso a caso y bajo supervisión médica, y en sus políticas dejan claro que nunca venderán tus da-

tos a terceros. Pero sí es necesario que la gente esté informada sobre las ventajas y riesgos de tener acceso a esta información y, sobre todo, conocer muy bien las políticas de datos de cada empresa antes de ofrecerles nuestro código genético.

Bibliografía:

Wetterstrand KA. DNA Sequencing Costs: Data from the NHGRI Genome Sequencing Program (GSP) Available at: www.genome.gov/sequencingcostsdata. Accessed 1st January 2019.

Weintraub K. Genetics Start-Up Wants to Sequence People’s Genomes for Free. Scientific American, 17Nov2018. Available at: <https://www.scientificamerican.com/article/genetics-start-up-wants-to-sequence-peoples-genomes-for-free>. Accessed 1st January 2019.

Publicado online: 14 enero 2019