

## P-2

## Retos en la Salud Ambiental a través de la secuenciación genómica (SIEGA)

Alberto Chaves Sánchez

Servicio de Seguridad Alimentaria, Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica, Consejería de Salud y Consumo, Junta de Andalucía

*jalberto.chaves@juntadeandalucia.es*

La secuenciación genómica, especialmente cuando se aplica a través de sistemas integrados como el Sistema Integrado de Epidemiología Genómica (SIEGA), representa una herramienta revolucionaria también en el campo de la salud ambiental. Esta tecnología ha abierto nuevas vías para identificar, monitorear y combatir los patógenos presentes en el medio ambiente, contribuyendo significativamente a la prevención de enfermedades y a la protección de la salud pública. Sin embargo, la implementación de la secuenciación genómica en la salud ambiental también presenta desafíos únicos, desde cuestiones técnicas y financieras hasta consideraciones éticas y de privacidad. Se exploran los retos asociados con la utilización de la secuenciación genómica en la salud ambiental, ofreciendo un análisis detallado y sugerencias para superar estas dificultades.

### AVANCES TECNOLÓGICOS Y APLICACIONES

La introducción de la WGS ha revolucionado la microbiología y la epidemiología, permitiendo una identificación precisa y detallada de patógenos a un nivel genómico. Tradicionalmente, las técnicas basadas en cultivos y la tipificación serológica han limitado nuestra capacidad para distinguir entre cepas estrechamente relacionadas de microorganismos. La WGS supera estas limitaciones al proporcionar una visión completa del genoma de un patógeno, facilitando un rastreo preciso de su dispersión y evolución (Gardy y Loman, 2018). Un ejemplo notable es el uso de la WGS en el rastreo de la epidemia de Ébola en África Occidental, donde la secuenciación en tiempo real del virus permitió un seguimiento efectivo de la transmisión y mutación del patógeno (Park et al., 2015) o más recientemente el uso de la WGS en la pandemia de COVID-19 (Tosta S. et al 2019).

El SIEGA, por ejemplo, integra datos genómicos con información epidemiológica y ambiental para ofrecer un enfoque holístico en la vigilancia y control de enfermedades. Esta integración facilita la identificación temprana de riesgos para la salud pública, permitiendo intervenciones preventivas y la mitigación de brotes.

### EL SISTEMA INTEGRADO DE EPIDEMIOLOGÍA GENÓMICA DE ANDALUCÍA (SIEGA)

Andalucía, España, ha implementado el SIEGA, un sistema pionero que integra la WGS en la vigilancia epidemiológica regional. Este sistema representa un modelo para la salud pública, destacando cómo la genómica puede ser incorporada en la infraestructura de vigilancia existente para mejorar la respuesta a enfermedades infecciosas. El SIEGA utiliza la WGS para monitorear patógenos de importancia clínica y salud pública, permitiendo una detección y respuesta más rápidas y precisas a brotes (Carlos S. Casimiro-Soriguer et al., 2024).

### RETOS TÉCNICOS Y FINANCIEROS

A pesar de sus beneficios, la implementación de la secuenciación genómica en la salud ambiental enfrenta importantes retos técnicos. El primero es la necesidad de infraestructura de alta tecnología y de personal capacitado en bioinformática para analizar e interpretar los grandes volúmenes de datos generados. Esto representa una barrera significativa para las regiones con recursos limitados. Además, el coste asociado con el equipamiento y mantenimiento de laboratorios de secuenciación de última generación puede ser elevado, a pesar incluso del constante abaratamiento de precios, limitando la capacidad de los programas de salud pública para adoptar esta tecnología de manera extensiva y sistemática, si bien hay ya análisis de costo-efectividad que han cifrado en un ahorro de hasta 20 a 1 en costes en salud (Brown B. et al. 2021).

### BARRERAS PARA LA INTEGRACIÓN DE DATOS

Otro desafío importante es la integración de datos genómicos con otros tipos de información ambiental y de salud pública. La heterogeneidad de los datos, tanto en formato como en calidad, puede complicar los esfuerzos de análisis y modelado. Además, la falta de estándares uniformes para la recolección, almacenamiento y compartición de datos genómicos impide la colaboración efectiva entre diferentes instituciones y países. Esto limita la capacidad de los sistemas de salud pública para realizar

análisis comparativos y para desarrollar estrategias de prevención y control basadas en datos amplios y multidisciplinares (EFSA, 2019).

### **SUPERANDO LOS DESAFÍOS**

Para superar estos retos, es esencial promover la colaboración internacional y el desarrollo de estándares globales para la secuenciación genómica y el manejo de datos. La inversión en capacitación y en infraestructura tecnológica, es crucial para expandir el acceso a esta tecnología. Igualmente importante es el desarrollo de marcos éticos robustos que garanticen la protección de la privacidad y el uso responsable de los datos genómicos.

Además, la adopción de tecnologías de secuenciación más asequibles y portátiles, como la secuenciación nanopore, puede reducir las barreras financieras y técnicas asociadas con la secuenciación genómica. Estas tecnologías permiten la realización de estudios de secuenciación en el campo, facilitando la recopilación y análisis de datos en tiempo real, lo que es especialmente valioso durante brotes de enfermedades emergentes (Vereecke, N et al 2023).

La integración eficaz de datos genómicos con información epidemiológica y ambiental requiere el desarrollo de herramientas bioinformáticas avanzadas que puedan manejar la complejidad y el volumen de los datos. Esto incluye el uso de inteligencia artificial y aprendizaje automático para identificar patrones y correlaciones que no serían aparentes para los métodos de análisis tradicionales. Estas herramientas pueden mejorar significativamente nuestra capacidad para predecir y responder a amenazas para la salud ambiental.

La colaboración interdisciplinaria es otro elemento clave para superar los desafíos asociados con la secuenciación genómica en la salud ambiental. La combinación de experticia en genómica, epidemiología, microbiología, bioinformática, y políticas de salud pública puede generar enfoques innovadores para la vigilancia y el control de enfermedades. Además, la participación de las comunidades y de los sectores empresariales en el proceso de toma de decisiones asegura que las intervenciones sean culturalmente aceptables y efectivas.

### **EL CAMINO A SEGUIR**

Mirando hacia el futuro, la secuenciación genómica tiene el potencial de transformar radicalmente la salud ambiental. La creación de bases de datos genómicos globales, accesibles para investigadores, puede acelerar el descubrimiento de patógenos emergentes y la comprensión de sus mecanismos de transmisión. Asimismo, la integración de la secuenciación genómica con sistemas de vigilancia en tiempo real puede mejorar

la capacidad de respuesta ante brotes de enfermedades, minimizando su impacto en la salud pública y en la economía.

Sin embargo, para alcanzar este potencial, es crucial abordar los desafíos presentes. Esto requiere un compromiso continuo con la innovación tecnológica, la colaboración internacional, y el desarrollo de políticas que respalden la investigación en salud ambiental. Asimismo, es esencial promover un enfoque ético y transparente en la recopilación, análisis, y uso de datos genómicos, asegurando que los beneficios de esta tecnología sean accesibles para todos, independientemente de su ubicación geográfica o situación económica.

### **IMPACTO EN LA RESISTENCIA A LOS ANTIBIÓTICOS**

La resistencia a los antibióticos es un desafío creciente, exacerbado por el uso indebido de antimicrobianos y la transmisión de genes de resistencia entre bacterias incluso a través del medio ambiente. La WGS ha demostrado ser una herramienta invaluable para estudiar y entender los mecanismos genéticos detrás de la resistencia. Al identificar los genes de resistencia presentes en los genomas bacterianos, los investigadores pueden rastrear la aparición y dispersión de cepas resistentes, informando estrategias de control y uso racional de antibióticos (WHO, 2020). *Servicio de Seguridad Alimentaria, Dirección General de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica, Consejería de Salud y Consumo, Junta de Andalucía.*

### **APLICACIONES EN EL DESARROLLO DE VACUNAS, TERAPIAS Y TRATAMIENTOS AMBIENTALES**

La WGS no solo mejora la vigilancia y el control de enfermedades infecciosas sino que también juega un papel crucial en el desarrollo de nuevas vacunas y terapias. Al comprender la estructura genética y las vías de evolución de los patógenos, los científicos pueden diseñar vacunas que aborden específicamente las cepas más prevalentes o peligrosas. Además, la identificación de blancos genéticos para la intervención farmacológica puede conducir al desarrollo de terapias más efectivas contra patógenos resistentes.

En conclusión, la secuenciación genómica ofrece oportunidades sin precedentes para avanzar en la salud ambiental. Sin embargo, la realización de su pleno potencial depende de nuestra capacidad para superar los retos técnicos, financieros, éticos y de integración de datos. A través de la inversión en infraestructura, la formación de capacidades, la colaboración intersectorial y el compromiso con la ética y la justicia, podemos aprovechar el poder de la secuenciación genómica para proteger la salud pública y el medio ambiente para las generaciones futuras.

## REFERENCIAS

1. Quick J, Loman NJ, Duraffour S., Simpson JT, Severi E, Cowley L, Carroll MW. (2016). Real-time, portable genome sequencing for Ebola surveillance. *Nature*. 2016; 530(7589): 228-32.
2. Gardy JL, Loman NJ. Towards a genomics-informed, real-time, global pathogen surveillance system. *Nature Reviews Genetics*. 2018; 19(1): 9-20.
3. Tosta S, Moreno K, Schuab G, Fonseca V, Segovia FMC, Kashima S et al. Global SARS-CoV-2 genomic surveillance: What we have learned (so far). *Infect Genet Evol*. 2023 Mar;108:105405.
4. Carlos S. Casimiro-Soriguer, Javier Pérez-Florido, Enrique A. Robles, María Lara, Andrea Aguado et al. Dopazo SIEGA the integrated genomic surveillance system of Andalusia, a One Health regional resource connected with the clinic bioRxiv 2024.02.29.582716.
5. Brown B, Allard M, Bazaco MC, Blankenship J, Minor T. An economic evaluation of the Whole Genome Sequencing source tracking program in the U.S. *PLoS One*. 2021 Oct 6;16(10):e0258262.
6. EFSA, Whole genome sequencing and metagenomics for outbreak investigation, source attribution and risk assessment of food-borne microorganisms <https://doi.org/10.2903/j.efsa.2019.5898>.
7. GLASS whole-genome sequencing for surveillance of antimicrobial resistance. Geneva: World Health Organization; 2020. Licence: CC BY-NC-SA 3.0 IGO.
8. Vereecke N, Woźniak A, Pauwels M, Coppens S, Nauwynck H, Cybulski P et al. Successful Whole Genome Nanopore Sequencing of Swine Influenza A Virus (swIAV) Directly from Oral Fluids Collected in Polish Pig Herds. *Viruses*. 2023; 15:435.