

CIENCIA Y TECNOLOGÍA / COLUMNAS

Análisis Genómicos: La Clave de la Medicina del Futuro

El Ciudadano · 10 de abril de 2015



 patriciomiranda

La medicina personalizada, de precisión o molecular, llega a cambiar el paradigma de cómo abordar las enfermedades, promoviendo estados de protección de la salud y utilizando tratamientos según la información genética de cada individuo,

en el caso de enfermedad. Veamos qué tan cerca estamos los chilenos de utilizar estos avances.

¿Qué es la medicina personalizada?

¿Usted posee la misma bicicleta que su abuelo? Probablemente no. Pero cuando usted se enferma, es probable que reciba casi las mismas opciones de tratamiento y los mismos medicamentos. Y lo mismo ocurrirá con otras personas. Esto se debe a que algunos científicos y médicos tienen un conocimiento limitado de cómo diferentes personas responden a diferentes tratamientos. El enfoque médico se basa en utilizar una «bicicleta única» y modificar los tratamientos en base a ensayo y error.

Eso está cambiando. **La medicina personalizada nos está acercando a una más precisa, fiable y potente medicina hecha a la medida de los pacientes.** Nuestra creciente comprensión de la genómica, está permitiendo ofrecer un mejor diagnóstico, la prescripción de medicamentos más seguros y un tratamiento más eficaz de las enfermedades y condiciones que nos han afectado a través de la historia.

Hoy en día, los científicos y médicos están aprendiendo a adaptar estos avances a la composición genética única de cada persona, lo cual conlleva a generar nuevas formas de abordar una enfermedad y a establecer nuevas políticas públicas. Esa es la idea detrás de la medicina personalizada.

¿Cuáles son los beneficios de la medicina personalizada?

A lo largo de la historia, la práctica de la medicina ha sido en gran medida reactiva. Incluso hoy en día, tenemos que esperar hasta la aparición de enfermedades para buscar un tratamiento. Debido a que aún no entendemos plenamente los factores genéticos y ambientales que causan enfermedades como el cáncer, el Alzheimer y

la diabetes, nuestros esfuerzos para tratarlas a menudo son imprecisos, imprevisibles e ineficaces.

Además, los medicamentos y tratamientos ideados, son probados en poblaciones amplias y se prescriben utilizando promedios estadísticos. Por ejemplo, en promedio, un medicamento disponible en el mercado, sólo es efectivo para la mitad de aquellos que lo toman. Entre los pacientes de cáncer, la tasa de ineficacia salta a 75 por ciento y los antidepresivos son eficaces en sólo el 62 por ciento de las personas que los toman.

La medicina personalizada representa un nuevo paradigma en la práctica de la medicina, lo cual se traduce en cambiar de la reacción a un estado complementario entre prevención y reacción. En este sentido, la medicina personalizada busca predecir la susceptibilidad a las enfermedades, mejorar la detección de la enfermedad y adelantarse a progresión de la enfermedad; personalizar las estrategias de prevención de enfermedades; prescribir medicamentos más eficaces y evitar la prescripción de medicamentos con efectos secundarios previsibles; reducir el tiempo, el costo y tasa de fracaso de los ensayos clínicos farmacéuticos, y eliminar ineficiencias de prueba y error que inflan los costos de salud.

¿Cuáles son las aplicaciones actuales de la medicina personalizada?

Si bien pueden pasar varios años antes de que veamos los beneficios de la medicina personalizada en nuestro país, los resultados iniciales ya están aquí, por ejemplo, el análisis genético de cáncer de mama. El diagnóstico molecular de los tumores mamarios, determina qué pacientes tienen más probabilidades de beneficiarse de una terapia con drogas como el cetuximab y los casos en que la droga no será efectiva. La aplicación de la medicina personalizada elimina tanto el gasto considerable, como el valioso tiempo de los tratamientos de ensayo y error.

Chile no se ha quedado atrás en el uso de estas tecnologías y ya existen instituciones donde se realizan estos tipos de análisis con fines de **investigación**. Entre ellos destaca el **Centro Nacional de Genómica y Bioinformática – OMICS Solutions**, con financiamiento de CONICYT y el **Centro Internacional de Excelencia Pfizer Chile**, con financiamiento CORFO.

También se están desarrollando proyectos como **ChileGenómico**, que tiene como objetivo producir una primera caracterización sistemática de la población chilena a nivel genómico, y para eso, desde 2012 se han recolectado muestras de unas 3.000 personas a lo largo del país. Este tipo de estudios es fundamental para desarrollar una medicina personalizada nacional, ya que las actuales terapias se rigen por estudios en Europa y Estados Unidos, pero genéticamente, esas poblaciones son diferentes a la nuestra.

Uno de los casos controversiales es el uso de células madre para medicina personalizada. Debido a que Chile no posee una normativa sanitaria que regule su uso, se abrió la posibilidad de que centros de estética, carentes de validez científica, ofrezcan la fuente de la juventud a sus clientes. Los únicos tratamientos validados por la **Sociedad Internacional de Terapia Celular** son aquellos realizados en cartílago, hueso, córnea, artrosis moderada y fístulas colorrectales.

¿Cuál es el impacto social de la medicina personalizada?

Junto con muchos beneficios potenciales, la medicina personalizada trae consigo problemas jurídicos y éticos que debemos responder como sociedad:

- ¿Quién debe tener acceso al perfil genético de una persona?, ¿Los empleadores?, ¿El Gobierno?, ¿Las compañías de seguros?, ¿Las Isapres?
- ¿Cómo vamos a proteger la privacidad genética y prevenir la discriminación genética en el lugar de trabajo y en el cuidado de nuestra salud?

- ¿Y cómo nosotros, como consumidores, podemos usar la información genética para nuestro beneficio?

Preguntas como éstas ocupan un lugar preponderante en la medida que la revolución genómica se acelera. En Estados Unidos, los legisladores, científicos y grupos de defensa de la salud han pasado más de una década instando a la legislación federal para prevenir la discriminación genética. En 2008 el Congreso aprobó por abrumadora mayoría la **Ley de No Discriminación por la Información Genética (GINA)**.

¿Cuáles los costos asociados a una Medicina Personalizada?

Hace 15 años, el **Proyecto Genoma Humano** nos dio la secuencia completa del genoma humano, hito que marca el inicio de la medicina personalizada. Costó alrededor de \$ 3 mil millones de dólares (algo así como 500 años de educación gratuita en Chile) y tomó más de diez años en completarse. Hoy en día, la investigación y la tecnología están impulsando el progreso necesario para hacer la medicina personalizada al alcance de todos.

Los científicos pueden ahora secuenciar un genoma humano en alrededor de una semana, a un costo cercano a los US\$ 3.000. Dado que el costo y el tiempo continúan bajando, pronto podría ser posible secuenciar genomas en horas por unos US\$ 1.000.

Sin duda que esta nueva forma de hacer medicina llega a complementar la medicina tradicional, abordando tanto el estado de salud como la enfermedad. No sería raro que en el futuro se soliciten exámenes genéticos de forma común, como ocurre hoy en día con un hemograma o un perfil lipídico. En Chile debemos prepararnos para utilizar de buena forma estos avances, partiendo por generar la legislación necesaria para proteger los datos genómicos de cada individuo.

Ingeniero en Biotecnología Molecular

Jefe de Área de Secuenciación Masiva
Centro Nacional de Genómica y Bioinformática

Fuente: [El Ciudadano](#)