

¿Qué es la Medicina Genómica?

¿What is the genomic medicine?

César Ñique Carbajal ^{1a}

Hoy en día el secuenciamiento total del genoma humano y su funcionalidad, información contenida en el orden de cuatro letras disponibles en una extensión de aproximadamente 3, 200 millones de pares de bases que posee la molécula del ADN, viene aportando y replanteando muchos procesos moleculares, bioquímicos y genéticos de la vida celular. Este conocimiento puede ser interpretado, analizado e incorporado a procesos relacionados con el estado de salud-enfermedad de una persona. Comprender las bases moleculares y genéticas de la enfermedad ayudaría a entender no solo la génesis, sino la evolución y las terapias basadas en las vías moleculares de las cuales dependen las células en su interacción con su entorno, ya que dichos procesos estarían implicados en la génesis de la enfermedad o de pérdida del equilibrio.

Asimismo observamos que algunas enfermedades la clasificación sintomática, en la que los pacientes son asignados a determinadas categorías clínicas (síndromes) en función de la cohorte de síntomas y signos que exhiben, se empieza a complementar con una clasificación de enfermedades basada en el conocimiento de los mecanismos moleculares subyacentes y en su pronóstico, esto se observa de manera sustancial en enfermedades oncológicas ⁽¹⁾, para lo cual existen guía o protocolos clínicos que se actualizan de manera periódica en base al aporte del conocimiento descrito anteriormente.

Sin duda alguna el desarrollo de la medicina genómica fortalece la práctica de una medicina de precisión, la cual ha cambiado el paradigma en el diagnóstico y tratamiento del cáncer. Actualmente, la prevención y el monitoreo de la enfermedad en tiempo real a través de herramientas diagnósticas como el secuenciamiento genético de última generación (NGS) y procedimientos menos invasivos, permite la subclasificación molecular de las neoplasias y subsecuente toma de decisiones terapéuticas. Con la información obtenida, los oncólogos médicos logran la administración no aleatorizada de terapias, respuestas clínicas más efectivas, disminuyendo toxicidades, mejorando la calidad de vida para los pacientes y evitando gastos innecesarios ^(2,3). Por tal motivo, es indispensable que en la práctica médica oncológica, se considere la variabilidad tumoral de cada paciente para asegurar el éxito en los tratamientos; implementando así, una medicina con enfoque personalizado.

Sin embargo para llegar a comprender mejor la heterogeneidad y complejidad de la célula neoplásica en cada contexto tisular y sistémico es necesario manejar de manera adecuada y oportuna las herramientas que nos propone la Medicina Genómica. Esta disciplina hace uso de la información y de las tecnologías genómicas actuales, tales como: secuenciación genómica, del exoma y paneles de múltiples genes, con la finalidad de determinar el riesgo y la predisposición, el diagnóstico y el pronóstico de la enfermedad, así como también la selección y priorización de las opciones terapéuticas ⁽⁴⁾, disponibles en la actualidad para el tratamiento del Cáncer.

En este sentido se recomienda recoger la evidencia científica sobre los resultados de la aplicación de esta disciplina, su evaluación será sustancial para la incorporación de herramientas y estrategias que ayuden a desarrollar una visión más integral sobre la enfermedad. El uso de dichas herramientas permitirá mejorar los indicadores de salud, principalmente de unas de las patologías más complejas, prevalentes e incidentes en nuestro medio como lo es el Cáncer. Por tanto es necesaria la formación del recurso humano en nuestro país, para que participe del proceso de investigar y aplicar todo este conocimiento en pro de favorecer la salud de las personas y beneficiarlo con una correcta interpretación de sus datos genómicos, información que en conjunción con el estilo de vida y factores ambientales, ayuden a brindar por parte del equipo de salud un mejor pronóstico de la misma y en un futuro cercano, quizás, obtener la cura de esta enfermedad.

¹ Departamento de Ciencias de la Salud Universidad Católica Santo Toribio de Mogrovejo, Lambayeque, Perú.

^a Biólogo, Master en Bioética

correo: cnique@usat.edu.pe

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Patiño Restrepo JF. La Genómica: el nuevo horizonte de la medicina. Rev Colomb Cir. 2018; 33:14-6.
2. Targeted Cancer Therapies. National Cancer Institute Fact Sheet. Updated 12/05/2012. Disponible en: <https://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/targeted-therapies/targeted-therapies-fact-sheet>
3. Vogelstein B, Papadopoulos N, Velculescu VE, Zhou S, Diaz LA Jr, Kinzler KW. Cancer genome landscapes. Science. 2013; 339 (6127):1546-58.
4. Doble B, Schofield DJ, Roscioli T, Mattick J. Prioritising the application of genomic medicine. NPJ Genomic Med. 2017; 2:35.