

# MEDICINA DE PRECISIÓN: ¿UN NUEVO PARADIGMA EN SALUD?

## PRECISION MEDICINE: A NEW PARADIGM IN HEALTH?

Hebel Urquia-Osorio<sup>1,2a</sup>, Issac Zablah<sup>1b</sup>,  
Iscia Lopes-Cendes<sup>2,3ac</sup>.

**A** inicios del siglo XX se postula el principio que los cromosomas son los portadores de los genes. Estas estructuras contienen la información genética del individuo conforme a lo planteado en la teoría cromosómica por Thomas Hunt Morgan, ganador del premio nobel de fisiología y medicina en 1933<sup>1</sup>. A partir de ese momento, se inicia un proceso gradual y exhaustivo por el estudio de la genética; siendo hasta el año 2003, que se logró por primera vez realizar la secuenciación completa del genoma humano, el cual está compuesto por veintitrés pares de cromosomas (veintidós autosomas y un cromosoma sexual), que contienen alrededor de unos 23,000 genes<sup>2</sup>.

Los seres humanos, aunque tienen fenotipos muy variados a nivel del ADN son muy similares, hasta en un 99%. Aun así, la pequeña fracción del genoma que varía entre los seres humanos es muy importante, dado que variaciones en el ADN son parte de lo que hace que cada uno de nosotros sea único (por ejemplo: el color de los ojos, la piel y el cabello). Siendo aún mayor, la influencia en el riesgo de enfermedad y de su respuesta a los fármacos<sup>3</sup>. En la actualidad, se conoce que muchas patologías son originadas por causas hereditarias asociadas directamente a la genética del paciente. Es por ello, que a diferencia de los tratamientos actuales que están basados en la predicción estadística de los efectos de las dosis de los compuestos activos (mis-mos que pueden provocar efectos atípicos en

muchos pacientes debido a las particularidades de sus organismos), el desarrollo de una medicina más precisa con fundamento en los estudios genéticos, toma cada vez más terreno en un intento por brindar un tratamiento más específico que permita ajustar los procedimientos y posología tomando en cuenta la variabilidad individual.

Muchas enfermedades son extremadamente complejas, y los resultados en los tratamientos muy variados<sup>4</sup>. Ante ello la era de las “ómicas” (sufijo que en biología se utiliza para referirse al estudio de la totalidad o conjunto de algo), abre una ventana en busca de soluciones, en el cual; el genoma (conjunto de genes contenidos en los cromosomas), transcriptoma (análisis completo de ARN en una célula), proteoma (total de proteínas codificadas en un genoma) y metaboloma (conjunto completo de metabolitos) de un individuo, pueden ser examinados a la resolución más fina para dibujar una huella digital bioquímica personalizada que permita determinar e individualizar tratamientos, pronóstico y factores de riesgo, entre otros<sup>5</sup>.

Dadas estas nuevas posibilidades y avances científicos en el área de la salud el Presidente Obama en el año 2015 anunció una visio-naria iniciativa de investigación, con el objetivo acelerar el progreso hacia una nueva era de la medicina, denominada “Medicina de Precisión” (The Precision Medicine Initiative)<sup>6</sup>, que aunque no es un concepto nuevo, actualmente se han mejorado de manera considerable las capacidades de combinar técnicas avanzadas de biología molecular, genética, farmacología, bioinformática, bioestadística, computación de altas pres-

taciones y ciencias de los datos<sup>4,7</sup>; lo cual es indispensable para asumir este nuevo y gran reto científico. Proceso en el cual entran en acción la capacidad de cálculo avanzada usando procesadores de última generación, interconectividad de baja latencia y alto ancho de banda y, sobre todo; las infraestructuras más ambiciosas como los sistemas de archivos distribuidos con la capacidad de manejo de espacio de almacenamiento en el orden de los exabytes.

El ciclo de la medicina de precisión inicia con una muestra de tejido del paciente, seguido por una secuenciación en paralelo del ADN y posterior análisis con la ayuda de súper ordenadores. Al tener los datos reducidos, el equipo médico podría establecer un diagnóstico más preciso, determinar un posible tratamiento y dosis óptimas, minimizar los efectos secundarios, establecer controles y estudios de seguimiento personalizados para seguimiento hasta finalmente establecer métodos preventivos a futuro<sup>8</sup>. No obstante la medicina de precisión requiere de algoritmos especializados y capacidad de decisión usando inteligencia artificial, esto en conjunto sirve para ajustar la operación de sistemas expertos conforme los datos de entrada para su operación, considerando que los mismos son variables por la condición única de las diferentes patologías y el pacientes mismo, por lo cual a futuro se requiere que gradualmente los sistemas expertos posean una capacidad superior de cognición computacional por medio de mejores algoritmos<sup>9</sup>.

Uno de los grandes logros de la actual generación de investigadores en esta línea, será crear las condiciones para que estos avances estén

1. Grupo de Investigación en Neurociencias Aplicada de la Universidad Nacional Autónoma de Honduras (GINA-UNAH). Facultad de Ciencias Médicas. Tegucigalpa, Honduras.

2. Instituto Brasileiro de Neurociencias e Neurotecnologia (BRAINN), Universidad de Campinas, Facultad de Ciencias Médicas, Departamento de Neurología. Campinas SP, Brasil.

3. Departamento de Genética Médica, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Campinas (UNICAMP). Campinas, São Paulo Brasil.  
a. Médico b. Máster en Seguridad de la Información c. PhD en Neurociencias

Citar como: Urquia-Osorio H, Zablah I, Lopes-Cendes I. Medicina de precisión: ¿Un nuevo paradigma en salud? [editorial] Rev Hisp Cienc Salud. 2016;2(3): 198-199

### CORRESPONDENCIA:

Hebel Urquia-Osorio  
Email: hebelozielu@gmail.com

ampliamente disponibles para un uso generalizado. Es aquí donde tienen un papel importante las nuevas tecnologías y hacen una necesidad creciente que los gobiernos y/o instituciones inviertan en infraestructuras como la supercomputación y tecnología avanzada para análisis genéticos (WES: whole exome sequencing y WGS: whole genome sequence)<sup>10</sup>, pero sobre todo; en formación de recursos humanos capacitados, dado que no solo el descubrimiento de nueva tecnología va cambiar todo de una vez, requiriéndose un conjunto de acciones que interactúan entre sí: datos clínicos, bases de conocimiento, procesamiento y reducción de datos; para luego analizar y validar resultados que conlleven a un diagnóstico y la final individualización de las acciones terapéuticas. Figura 1. Todo ello implica, una profunda y mayor comprensión y/o estudio de las enfermedades y de los mecanismos fisiopatológicos subyacentes.



**Figura 1.**  
Conjuntos de acciones que interactúan en la medicina de precisión.

Diversas áreas de la salud como la oncología<sup>11</sup>, inmunología<sup>12</sup> y neurología<sup>13</sup> están haciendo grandes esfuerzos por abrirse campo en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades específicas y complejas, desde esta nueva forma de abordaje médico denominada; Medicina de Precisión. Sin embargo, aún estamos aprendiendo, esto no es de rutina. Estamos en el principio de un nuevo paradigma en salud.

## CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores declaran no tener conflictos de interés con la publicación de este artículo.

## Referencias Bibliográficas

1. Morgan T. The Physical Basis of Heredity. Philadelphia: J.B. Lippincott Company; 1919.
2. All About The Human Genome Project (HGP) [Internet]. National Human Genome Research Institute (NHGRI). 2016 [citado 6 octubre 2016]. Disponible en: <https://www.genome.gov/10001772/all-about-the-human-genome-project-hgp>
3. National Human Genome Research Institute. A guide to your genome. Bethesda, Maryland. A guide to your genome; 2007.
4. Delivering Personalized Medicine Today [Internet]. Intel Corp.; 2016 [citado 6 octubre 2016]. Disponible en: <http://www.intel.com/content/dam/www/public/us/en/documents/white-papers/delivering-personalized-medicine-today-paper.pdf>
5. Issa TN, Byers SW, Dakshnamurthy S. Big data: the next frontier for innovation in therapeutics and healthcare. *Expert Rev Clin Pharmacol* 2014; 7(3): 293-298
6. Collins FS, Varmus H. A new initiative on precision medicine. *N Engl J Med* 2015; 372(9): 793-795
7. Zablah I, Urquia-Osorio H. Las ciencias de la salud y la revolución del BigData. *Rev. Cuerpo méd. HNAAA* 2016; 9(2): 88-89.
8. Making Personalized Genomic Medicine a Reality: Understanding the Mechanisms of Cancer through Simulation Analysis of Genetic Information [Internet]. Intel Corp.; 2016 [citado 6 octubre 2016]. Disponible en: <http://www.intel.com/content/dam/www/public/us/en/documents/case-studies/genomic-medicine-with-xeon-e5-processor-case-study.pdf>
9. Biane C, Delaplace F, Klaudel H. Networks and games for precision medicine. *Biosystems*. 2016 16; 150: 52-60.
10. Rabbani B, Tekin M, Mahdieh N. The promise of whole-exome sequencing in medical genetics. *J Hum Genet*. 2014; 59(1): 5-15
11. Bender E. After a series of setbacks, genetic therapies are finally moving beyond academic trials towards approval as treatments. *Nature* 2016; 537; s57.
12. Doria A, Gershwin ME, Selmi C. From old concerns to new advances and personalized medicine in lupus: The end of the tunnel is approaching. *J Autoimmun*. 2016; 74:1-5
13. Need AC, Goldstein DB. Neuropsychiatric genomics in precision medicine: diagnostics, gene discovery, and translation. *Dialogues Clin Neurosci*. 2016; 18(3): 237-252.