



Katy Pack / Shutterstock

Medicina de precisión: el futuro ya está aquí

Publicado: 29 junio 2022 19:38 CEST

Isidoro Martínez González

Científico Titular de OPIs, Instituto de Salud Carlos III

Amanda Fernández Rodríguez

Investigadora Miguel Servet en el Centro Nacional de Microbiología, Instituto de Salud Carlos III

María Angeles Jiménez Sousa

Investigadora Miguel Servet en el Centro Nacional de Microbiología, Instituto de Salud Carlos III

Salvador Resino García

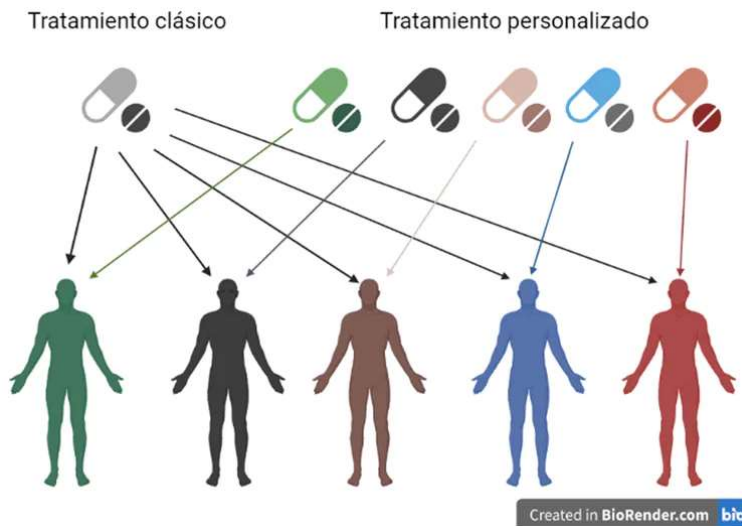
Investigador Científico de OPIs, Instituto de Salud Carlos III

Cuando vamos a comprar una camisa, unos zapatos o cualquier otro tipo de ropa, una de las primeras cosas que miramos es la talla. Somos absolutamente conscientes de que no todas las tallas se ajustan a nuestro cuerpo y nos sientan bien.

Cada persona tiene un conjunto de genes diferente al de las demás. Esto hace que seamos distintos *por fuera* (altura, peso, etc.), pero también *por dentro*. Una de las consecuencias es que el cuerpo humano se enfrenta a las enfermedades y reacciona a los tratamientos de forma diferente en los distintos individuos. Un ejemplo clásico es que una determinada terapia puede tener más eficacia o más efectos secundarios en unas personas que en otras.

Entonces, lo mismo que se fabrican tallas diferentes para adaptar la ropa al cuerpo de cada persona, ¿se podrían también adaptar los tratamientos médicos según las necesidades individuales? Ese es el objetivo de la medicina de precisión (o personalizada), una disciplina emergente que estudia las características moleculares de nuestro organismo para guiar a los médicos en la detección, diagnóstico, prevención y tratamiento de una enfermedad concreta en una persona determinada.

Es decir, la medicina de precisión pone el foco en el paciente para adaptar el tratamiento y mejorar todos los aspectos de su asistencia sanitaria.



La medicina de precisión adapta el tratamiento al paciente. Elaborado por los autores con Biorender, Author provided

Conocer el perfil genético es fundamental...

La secuencia completa del ADN que compone el genoma de un ser humano no se ha obtenido hasta muy recientemente, el 31 de marzo de 2022, pese a que la primera secuencia fue publicada 11 años antes.

Este es un hito importantísimo. El genoma es, en cierta manera, un libro de instrucciones que contiene toda la información que determina el desarrollo y funcionamiento de una persona.

Actualmente, la tecnología que permite secuenciar el ADN ha mejorado enormemente. Ya se puede determinar y comparar gran parte del genoma de diferentes individuos de forma relativamente barata y rápida. Esta comparación proporciona importantes datos sobre la susceptibilidad de una persona a sufrir una enfermedad o su respuesta a determinados factores ambientales o tratamientos.

Por ejemplo, la secuenciación del genoma permite conocer si se han producido cambios (mutaciones) en determinadas regiones de ADN asociadas a enfermedades concretas. Esta es una información fundamental para poder tratar la enfermedad de forma más específica.

Es más, también lo es para evitar o prevenir determinadas patologías en individuos más proclives a sufrirlas. Por ejemplo, para un mismo gen existen variantes, denominadas polimorfismos (algo así como los sinónimos de una palabra), que aumentan las posibilidades de sufrir determinadas enfermedades al individuo que las lleva. Sabiendo, por ejemplo, que una persona tiene un polimorfismo genético que la predispone a sufrir cáncer de mama, se pueden tomar medidas preventivas para que finalmente ese cáncer no se desarrolle.

... pero otros datos también son importantes

Siendo fundamental, la información genética tiene que complementarse con otro tipo de información tanto molecular como clínica o del entorno del paciente.

En este sentido, no solo es posible analizar de forma masiva el genoma, es decir todo el ADN del paciente, sino que también se pueden examinar muchas otras moléculas relacionadas con el desarrollo de una determinada enfermedad a través de otras tecnologías llamadas *ómicas*, como la transcriptómica, proteómica, metabolómica, lipidómica, metagenómica, etc.

La información clínica, epidemiológica, del entorno, y la proporcionada por las tecnologías *ómicas* no se analiza solo de forma individual, sino en conjunto con datos provenientes de miles, o incluso millones de pacientes. Todos esos datos deben integrarse e interpretarse antes de poder aplicarse en la práctica clínica de manera individualizada.

Es decir, hay que analizar las diferencias entre individuos y conectarlas con el diagnóstico, evolución y tratamiento de una enfermedad. Para ello se necesitan herramientas de análisis de datos complejas y relativamente sofisticadas basadas en inteligencia artificial o *machine learning*, así como personal experto en bioinformática y bioestadística.

Un ejemplo: el cáncer de mama HER2 positivo

Entre el 15 % y el 20 % de los cánceres de mama expresan en gran cantidad una proteína llamada HER2: son los cánceres denominados HER2 positivos. Dicha proteína hace que esos tumores crezcan y se expandan más rápido que los cánceres de mama HER2 negativos.

En Europa se diagnostica un cáncer de mama HER2 positivo cada seis minutos, lo que supone más de 100 000 mujeres al año. La buena noticia es que estas patologías responden mejor al tratamiento con medicamentos dirigidos contra la proteína HER2.

Muy recientemente se ha creado un test genómico que predice la supervivencia y la respuesta a los tratamientos de las pacientes con cáncer de mama HER2 positivo. Este test mide la expresión de 27 genes, una información que, junto con los datos clínicos, permite decidir mejor si es preciso llevar a cabo un tratamiento anticancerígeno más o menos agresivo. Es decir, posibilitaría aplicar terapias más leves a determinados pacientes, minimizando así los efectos secundarios.

La medicina de precisión puede ser útil no solo para el tratamiento del cáncer, sino también para otras muchas enfermedades, incluidas las enfermedades infecciosas.

Por ejemplo, existen personas, denominadas *controladores de élite*, que son capaces de controlar por sí solas la infección del virus del sida (el VIH). Sin embargo, la mayoría de individuos infectados con este patógeno necesitan tratamiento antiviral de por vida. Si se consigue saber por qué los controladores de élite mantienen a raya al virus, quizás esa información sirva para tratar mejor a los que no lo consiguen.

En conclusión

La medicina personalizada permitirá identificar aquellos individuos más predispuestos a padecer diversas enfermedades y que, por tanto, puedan beneficiarse de una estrategia específica para prevenir su desarrollo. Asimismo, cuando el paciente ya presenta una determinada dolencia, tiene como objetivo identificar sus particularidades clínicas y moleculares y así adaptar el tratamiento para obtener los mejores resultados.

La información en la que se basa para alcanzar este objetivo proviene del análisis e integración de los datos genéticos, moleculares, clínicos y ambientales de cada individuo. Esto significará no solo un cambio en la forma de aplicar la medicina, sino también en la forma de gestionar los recursos sanitarios.