



Cómo entender la genética

Medicina de precisión

Reimpreso de Información genética de MedlinePlus

Biblioteca Nacional de Medicina de los EE. UU.

Institutos Nacionales de la Salud

Departamento de Salud y Servicios Humanos

Índice

1	¿Qué es la medicina de precisión?	1
2	¿Cuál es la diferencia entre medicina de precisión y medicina personalizada? ¿Qué hay acerca de farmacogenómica?	2
3	¿Qué es la Iniciativa de Medicina de Precisión?	3
4	¿Cuáles son algunos beneficios potenciales de la medicina de precisión y de la Iniciativa de Medicina de Precisión?	4
5	¿Cuáles son algunos retos que enfrenta la medicina de precisión y la Iniciativa de Medicina de Precisión?	5

Medicina de precisión

1 ¿Qué es la medicina de precisión?

Según la Iniciativa de Medicina de Precisión, la medicina de precisión es “un enfoque emergente para el tratamiento y prevención de enfermedades que toma en cuenta la variabilidad individual en los genes, el ambiente y estilo de vida de cada persona.” Este enfoque permitirá a los médicos e investigadores predecir de manera más precisa cuáles estrategias de tratamiento y prevención para una enfermedad en particular funcionarán para un grupo de personas. Es diferente al enfoque de “talla única” en el que las estrategias de tratamiento y prevención de enfermedades se desarrollan para la persona promedio, con menor consideración por las diferencias entre individuos.

Aunque el término “medicina de precisión” es relativamente nuevo, el concepto ha sido parte de la atención médica durante muchos años. Por ejemplo, una persona que necesita una transfusión de sangre no recibe sangre de un donador al azar; sino que el tipo de sangre del donador se empareja con el de la persona que recibe la transfusión para reducir el riesgo de complicaciones. Aunque pueden encontrarse ejemplos en varias áreas de la medicina, el papel de la medicina de precisión en la atención médica diaria es relativamente limitada. Los investigadores esperan que este enfoque se expanda a muchas áreas de la salud y atención de salud en los próximos años.

2 ¿Cuál es la diferencia entre medicina de precisión y medicina personalizada? ¿Qué hay acerca de farmacogenómica?

Existe una gran superposición entre los términos “medicina de precisión” y “medicina personalizada”. Según el Consejo Nacional de Investigación, “medicina personalizada” es un término antiguo con un significado similar a “medicina de precisión”. Sin embargo, existía la preocupación de que la palabra “personalizada” pudiera malinterpretarse y dar a entender que se estaban desarrollando tratamientos y prevenciones únicos para cada persona. En medicina de precisión, la atención se centra en identificar cuáles enfoques serán efectivos para pacientes basados en factores genéticos, ambientales y de estilo de vida. Por esta razón, el consejo prefirió el término “medicina de precisión” en lugar de “medicina personalizada”. Sin embargo, algunas personas aún utilizan ambos términos como sinónimos.

La farmacogenómica es parte de la medicina de precisión. La farmacogenómica es el estudio para identificar cuáles genes afectan la respuesta de una persona a ciertos medicamentos. Este campo relativamente nuevo combina la farmacología (la ciencia de los medicamentos) y la genómica (el estudio de los genes y sus funciones) para desarrollar medicamentos efectivos y seguros, además de dosis que estén hechas a la medida de las variaciones genéticas de cada persona.

3 ¿Qué es la Iniciativa de Medicina de Precisión?

La Iniciativa de Medicina de Precisión es un esfuerzo de investigación a largo plazo que involucra a los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés) y otros múltiples centros de investigación, cuyo objetivo es entender cómo la genética, el ambiente y estilo de vida de una persona pueden ayudar a determinar el mejor enfoque para la prevención o tratamiento de enfermedades.

La Iniciativa de Medicina de Precisión tiene objetivos a corto y largo plazo. Los objetivos a corto plazo involucran expandir la medicina de precisión en el área de investigación del cáncer. Los investigadores en el Instituto Nacional del Cáncer (NCI) esperan utilizar un mayor conocimiento de genética y biología del cáncer para encontrar tratamientos nuevos y más efectivos para varias formas de esta enfermedad. Los objetivos a largo plazo de la Iniciativa de Medicina de Precisión se enfocan en llevar la medicina de precisión a todas las áreas de la salud y atención de salud a larga escala. Con este fin, NIH ha lanzado un estudio conocido como el Programa de Investigación All of Us, el cual involucra un grupo de por lo menos un millón de voluntarios de todos los Estados Unidos. Los participantes brindan información genética, muestras biológicas y otra información sobre su salud. Para fomentar el intercambio abierto de información, los participantes pueden acceder a su información de salud, así como a la investigación en la que se utiliza su información durante el estudio. Los investigadores pueden utilizar esta información para estudiar un gran rango de enfermedades, con los objetivos de predecir mejor el riesgo de enfermedad, entender cómo ocurre la enfermedad y encontrar mejores diagnósticos y estrategias de tratamiento.

4 ¿Cuáles son algunos beneficios potenciales de la medicina de precisión y de la Iniciativa de Medicina de Precisión?

La medicina de precisión promete mejorar muchos aspectos de la salud y atención de salud. Algunos de estos beneficios serán evidentes pronto, a medida que continúe el Programa de Investigación All of Us y que se desarrollen nuevas herramientas y enfoques para manejar información. Otros beneficios resultarán de la investigación a largo plazo de la medicina de precisión y tal vez no se obtengan en años.

Los beneficios potenciales de la Iniciativa de la Medicina de Precisión son:

- Nuevos enfoques para proteger a los participantes de la investigación, particularmente la privacidad de los pacientes y la confidencialidad de su información
- Diseño de nuevas herramientas para construir, analizar y compartir grandes conjuntos de información médica
- Mejoramiento en la supervisión de la FDA de pruebas, medicamentos y otras tecnologías para apoyar la innovación y, al mismo tiempo, asegurarse que estos productos sean seguros y efectivos
- Nuevas asociaciones de científicos en una gran variedad de especialidades, así como personas de la comunidad de defensa del paciente, universidades, compañías farmacéuticas y otros
- Oportunidad para un millón de personas de contribuir al avance de la investigación científica

Beneficios potenciales a largo plazo de la investigación de medicina de precisión:

- Mayor habilidad de los médicos para utilizar la información genética y otra información molecular del paciente como parte rutinaria de la atención de la salud
- Mejor capacidad de predecir cuáles tratamientos funcionarán mejor para pacientes específicos
- Mejor entendimiento de los mecanismos subyacentes por los cuales ocurren varias enfermedades
- Mejores enfoques para prevenir, diagnosticar y tratar un gran rango de enfermedades
- Mejor integración de registros médicos electrónicos en la atención del paciente, lo que permitirá a los médicos e investigadores tener más fácil acceso a la información médica

5 ¿Cuáles son algunos retos que enfrenta la medicina de precisión y la Iniciativa de Medicina de Precisión?

La medicina de precisión es una rama en crecimiento. Muchas tecnologías necesarias para cumplir con los objetivos de la Iniciativa de la Medicina de Precisión solo recientemente se han desarrollado. Por ejemplo, los investigadores necesitaban estandarizar la recolección de datos clínicos y de hospital de más de 1 millón de voluntarios en todo el país. También necesitaban diseñar bases de datos para almacenar grandes cantidades de información de pacientes de forma efectiva.

La Iniciativa de Medicina de Precisión también plantea asuntos éticos, sociales y legales. Es crucial encontrar maneras de proteger la privacidad de los participantes y la confidencialidad de su información personal y de salud. Los participantes deben entender los riesgos y beneficios de participar en la investigación, lo cual significa que los investigadores deben tener un proceso riguroso de consentimiento informado.

El costo también es un problema con la medicina de precisión. La Iniciativa de la Medicina de Precisión por sí misma costará millones de dólares en financiamiento federal y este esfuerzo en marcha requerirá que el Congreso apruebe fondos por varios años. Las tecnologías como la secuenciación de grandes cantidades de ADN son caras de llevar a cabo (aunque el costo de secuenciar está disminuyendo rápidamente). Además, las medicinas que se desarrollen para tratar afecciones basadas en variaciones genéticas o moleculares probablemente sean de alto costo. Es probable que el reembolso de terceros pagadores (como compañías de seguros privadas) para estos medicamentos específicos también puede ser un problema.

Si los enfoques de la medicina de precisión se vuelven parte de la rutina de atención de salud, los médicos y otros profesionales de la salud necesitarán saber más sobre genética molecular y bioquímica. Se cada vez más tendrán la necesidad de interpretar los resultados de pruebas genéticas, entender cómo la información es relevante para los enfoques de tratamiento o prevención y transmitir este conocimiento a pacientes.