

EDITORIAL

MEDICINA GENÓMICA

Hasta finales del siglo XX la genética era una rama de la medicina que se aplicaba a enfermedades de ocurrencia rara. El advenimiento de la secuencia del genoma humano y la posibilidad de estudiarlo a un costo asequible para pacientes y entidades prestadoras de salud, ha permitido su aplicación en enfermedades de alta prioridad como el cáncer, las enfermedades cardiovasculares, la diabetes y el Alzheimer, entre otras.

Hay grandes potenciales en la medicina predictiva y preventiva, mediante el estudio de variantes genéticas polimórficas asociadas con riesgos para diferentes enfermedades. En la actualidad hay laboratorios clínicos que ofrecen el estudio de más de 30,000 variantes asociadas con susceptibilidades, a los que los individuos pueden acceder sin mayores dificultades porque no es necesaria una orden médica. Estos exámenes permiten realizar un plan específico de medicina preventiva. Por ejemplo, ante la posibilidad de encontrar una mutación deletérea en los genes BRCA1 y BRCA2, la paciente puede prevenir el cáncer de mama mediante la mastectomía o la quimioprolifaxis y ante la presencia de polimorfismos asociados con riesgo cardiovascular puede realizar prevención mediante el cambio en el estilo de vida (dieta, ejercicio, etc.).

El aspecto legal también está presente en esta nueva concepción de la medicina. Por ejemplo en la actualidad se está legislando para que los medicamentos indiquen en las etiquetas las diferentes respuestas que éste pueda ofrecer con respecto a las variantes genéticas de los pacientes, debido a que igual dosis en una persona puede provocar reacciones adversas, mientras que para otra puede ser insuficiente. Este escenario permitiría verificar los polimorfismos de respuesta a fármacos antes de administrar los medicamentos como anticoagulantes, tratamientos de hiperlipidemias o quimioterapia entre otros.

Mención especial merecen las enfermedades recesivas que se producen por la presencia de dos alelos de un gen con mutación, los cuales se heredan tanto de la madre como del padre. Con el estudio de las mutaciones se puede saber si una pareja está en riesgo de tener hijos con la enfermedad; así se tomarán conductas como selección de embriones u optar por la adopción.

Aunque los estudios genéticos de perfiles moleculares

son promisorios, surgen varias inquietudes sobre la manera de cómo se solicitan y cómo se comunican los resultados a los pacientes, la utilidad clínica, la aplicación de diagnóstico presintomático sobre todo en menores, el mal uso que puedan dar de esta información las compañías de seguros médicos considerando preexistencias y finalmente, preocupa la gran cantidad de información y la aplicación en poblaciones donde no se hayan realizado estudios previos de asociación.

En países desarrollados se solicita este tipo de exámenes sin orden médica en farmacias de cadena que envían el resultado por correo directamente al interesado. Es preocupante lo que pueda suceder al paciente cuando reciba esta información; por ejemplo, si el reporte le indica una susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer o al cáncer, sin el apoyo médico para precisar los riesgos de presentación y la posibilidad de transmitir la enfermedad a los hijos. Esto sugiere la vigencia hoy más que nunca, de la consejería genética en el momento de la entrega de los resultados de los análisis.

Por otra parte, las compañías de seguros deben considerar los perfiles genéticos moleculares como una herramienta preventiva que permite mejorar la calidad del servicio mientras se reducen los costos. Por ejemplo, en el caso del cáncer donde las medidas profilácticas son notablemente menos costosas que el tratamiento.

Otro aspecto a tener en cuenta es que los estudios de asociación de polimorfismo genético y enfermedad necesitan miles de casos y controles, lo que los hace muy costosos para la implementación en Colombia. Por este motivo se incluye en los exámenes el reporte de ancestría con el objeto de interpretar los resultados de acuerdo con la etnia de origen. Esta conducta es por ahora la más adecuada considerando que pasará mucho tiempo antes de que se pueda realizar estudios de validación.

Como todos los grandes avances de la medicina, la genómica abre un camino que traerá inmensos beneficios mientras se consideren los criterios de la buena práctica médica.

Ignacio Briceño Balcázar, MD, PhD
Profesor Universidad de la Sabana
Profesor Titular Pontificia Universidad Javeriana