

Hacia una medicina de precisión

Dra Silvia Inés Ciarmatori

Médica Ginecóloga. Sección Reproducción. Sección Ginecología Endocrinología.
Jefa de la Sección Planificación Familiar.
Hospital Italiano. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.



Reproducción 2018;33(2):6-7

La investigación científica, la tecnología de la información, la medicina y otras ciencias están experimentando cambios sin precedentes. La biología ha adquirido la capacidad de recoger sistemáticamente datos moleculares en una escala que era inimaginable hace 20 años. Esta capacidad de descripción y de recopilación de datos que se está expandiendo dramáticamente no siempre es acompañada por la misma eficiencia para organizarlos, manipularlos y poder así extraer una verdadera comprensión de los procesos biológicos, y conocimientos sobre la salud humana y la enfermedad. Es cierto que algunos progresos aislados se han logrado: la investigación de ciertas enfermedades con el uso de la genómica, la proteómica, la metabolómica, el análisis de sistemas y otras herramientas modernas han producido avances médicos tangibles. Sin embargo, sin una mejor integración de la información dentro y entre la investigación y la medicina, buena parte de ese monumental caudal de información queda sin usar. La utilización de la tecnología **Big data** -término evolutivo que describe cualquier cantidad voluminosa de datos estructurados, semiestructurados y no estructurados con el potencial de ser extraídos para obtener información- se ha convertido en una herramienta indispensable para lograr la integración del cuantioso volumen de información.

En este contexto, no es de extrañar que la explosión de conocimientos sobre genética y biología molecular en humanos ocurrida en los últimos años esté llevando a un cambio de paradigma en lo que se refiere al cuidado de la salud. Justamente, la aplicación de este conocimiento en medicina ha dado lugar a la “medicina de precisión”, un nuevo enfoque para el tratamiento y la prevención de enfermedades que tiene en cuenta la variabilidad individual en los genes, el medio ambiente y el estilo de vida de cada persona. Si bien el término “medicina de precisión” es relativamente nuevo, el concepto de realizar una atención médica adaptada a cada individuo nos viene desde Hipócrates. Esta modalidad de medicina contrasta con el enfoque único para todos, en el que las estrategias de tratamiento y prevención de enfermedades se desarrollan para la persona promedio, con menos consideración por las diferencias entre los individuos.

La fisiología humana es mucho más compleja que el funcionamiento de cualquier máquina conocida. Los seres humanos típicamente difieren entre sí en millones de sitios de su genoma; se sabe que más de diez mil de estas diferencias tienen la potencialidad de alterar la fisiología. La incorporación de toda esta nueva información puede mejorar el diagnóstico y tratamiento de enfermedades teniendo en cuenta las diferencias individuales entre los pacientes. Actualmente se dispone de tecnología para identificar estas diferencias genéticas y, en algunos casos, inferir sus consecuencias para el riesgo de enfermedad y la respuesta al tratamiento.

Correspondencia: Dra. Silvia Inés Ciarmatori
Correo electrónico: silvia.ciarmatori@hospitalitaliano.org.ar

A este fascinante escenario se agregan otros elementos que es indispensable analizar. Aún no se han cumplido dos décadas desde que se logró secuenciar de forma automática el genoma humano (Human Genome Project); sin embargo, el inmenso desarrollo en las técnicas de secuenciación de ADN durante los últimos años ha permitido una reducción sustancial de los costos para su implementación, lo cual ha provocado que ya no sean destinadas exclusivamente a la investigación científica y hayan comenzado a masificarse en la atención médica. Esta situación abre un nuevo abanico de posibilidades para el tratamiento personalizado y el análisis de datos médicos.

Gracias a ello ya se han podido obtener algunos éxitos y que se aplican en la práctica diaria, como identificar pacientes de alto riesgo para el desarrollo de ciertas enfermedades, la clasificación de subtipos de enfermedades para seleccionar tratamientos clínicos dirigidos y más precisos o la posibilidad de predecir la respuesta a un fármaco.

No es necesario aclarar el tremendo impacto que la aplicación de la medicina de precisión ha generado y seguirá generando en el ámbito de la medicina reproductiva. Los avances en genómica y la posibilidad de utilizarlos en forma masiva ha cambiado la forma de atender a los pacientes con problemas reproductivos. Pero al igual que en otros ámbitos de la medicina, la explosión de los datos médicos genera múltiples incertidumbres y nos plantea nuevos desafíos de la más variada índole. Simplemente por nombrar alguno y a manera de ejemplo, hoy se plantea el enorme desafío de cómo manejar la disponibilidad y gestión de la privacidad de los datos de los pacientes. Los datos médicos son ciertamente sensibles y deben ser almacenados con suficientes garantías de seguridad y respeto por la privacidad de los usuarios. A la vez deben de ser fácilmente accesibles para ser explotados por los especialistas, muchas veces de diferentes unidades o centros médicos. En nuestra especialidad: ¿qué hacer, por ejemplo, si se descubre una mutación en la evaluación de una donante de óvulos o un donante de espermatozoides, teniendo en cuenta que estos individuos no solicitaron ser estudiados? El conocimiento de secuencias completas puede llevar también a la discriminación de algunas personas identificadas como portadores de secuencias que determinan enfermedades, trastornos y/o rasgos físicos. Otra situación no menos frecuente en medicina reproductiva y que plantea una enorme incertidumbre es qué hacer con los resultados de significación incierta obtenidos en los estudios genéticos. Al día de hoy, por ejemplo, aún no está definida la conducta sobre qué hacer con los embriones que son informados como mosaicos.

Algunas miradas excesivamente críticas opinan que las grandes corporaciones tecnológicas que ofrecen estas tecnologías consideran a la población como un “laboratorio de experimentación” animado por un modelo de negocio donde todos podemos ser potenciales consumidores o usuarios. Casi no hay lineamientos sobre si estas tecnologías deben incorporarse sistemáticamente a los sistemas sanitarios, especialmente a los públicos. Si esto no fuera así, surgirían grandes desigualdades en el acceso y generaría enormes diferencias entre las personas que tienen los recursos económicos y las que no. No ha existido un debate público, ni pensamiento crítico, ni opinión pública bien informada.

Más allá de estos planteos que nos obligan a generar un espacio de reflexión y decidir cuáles serían en cada caso las conductas más apropiadas, la medicina reproductiva es sin lugar a dudas una de las áreas en donde podrán obtenerse mayores beneficios tanto para mejorar las chances reproductivas de las parejas infértiles como para lograr el tan ansiado resultado de un “bebé sano en casa”.