



# MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN: LA LLAVE **HACIA LA MEDICINA DEL FUTURO**

En 2023, se cumplirán dos décadas desde que se publicó el Proyecto Genoma Humano. Por primera vez se logró descifrar el código del ADN del ser humano, aunque la realidad es que, entonces, no se había conseguido reunir toda la información del genoma. Precisamente, en mayo de 2021, se obtuvieron los datos que faltaban y, el 31 de marzo de 2022, se publicó oficialmente el primer genoma humano completo. Esto ha supuesto un enorme impacto en la manera de diagnosticar y tratar las enfermedades.



**Consuelo Martín de Dios**, directora gerente de la Fundación Instituto Roche

## **NO CABE DUDA DE QUE, DESDE 2003, SE HAN PRODUCIDO NUMEROSOS AVANCES**

en el campo científico y estos, aplicados a la medicina, han supuesto una revolución en el abordaje y tratamiento de diferentes patologías. La información recabada en estos años ha facilitado un gran desarrollo de terapias dirigidas y técnicas de diagnóstico y de prevención que ponen de manifiesto la necesidad y relevancia de la Medicina Personalizada de Precisión.

Mediante la Medicina Personalizada de Precisión, la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades se realiza teniendo en cuenta el material genético de la persona, además del entorno en el que vive y su estilo de vida. Busca la adaptación del tratamiento médico a las características individuales de cada paciente situando a la persona en el centro de la asistencia sanitaria, de una manera más eficiente, eficaz, coste-efectiva y segura. En otras palabras, se trata de crear un 'traje a medida' para cada persona, identificando los enfoques que serán más

efectivos para cada paciente en función de los factores genéticos, ambientales y del estilo de vida.

Nuestros genes contienen toda la información genética que se traduce en proteínas que son responsables de desempeñar multitud de funciones dentro de nuestros tejidos y órganos. Si un gen sufre cambios, también afectará a las proteínas y, por tanto, las funciones que desempeñan, y eso puede dar lugar a la aparición de enfermedades. De hecho, la predisposición a manifestar ciertas patologías se encuentra escrita en nuestro material genético. De este modo, realizando una lectura profunda de nuestros genes, se podrían conocer las enfermedades que están

o que podrían desarrollarse en cada uno de nosotros. Esta lectura profunda es posible gracias a técnicas de diagnóstico genómico avanzadas como la secuenciación masiva o *Next-Generation Sequencing*.

La realidad es que son muchas las ventajas y aplicaciones de la Medicina Personalizada de Precisión. Diabetes, cáncer, enfermedades cardiovasculares,



*'Diabetes, cáncer, enfermedades cardiovasculares, autoinmunes, neurológicas o raras son algunas de las patologías que más se están beneficiando de esta nueva aproximación'*

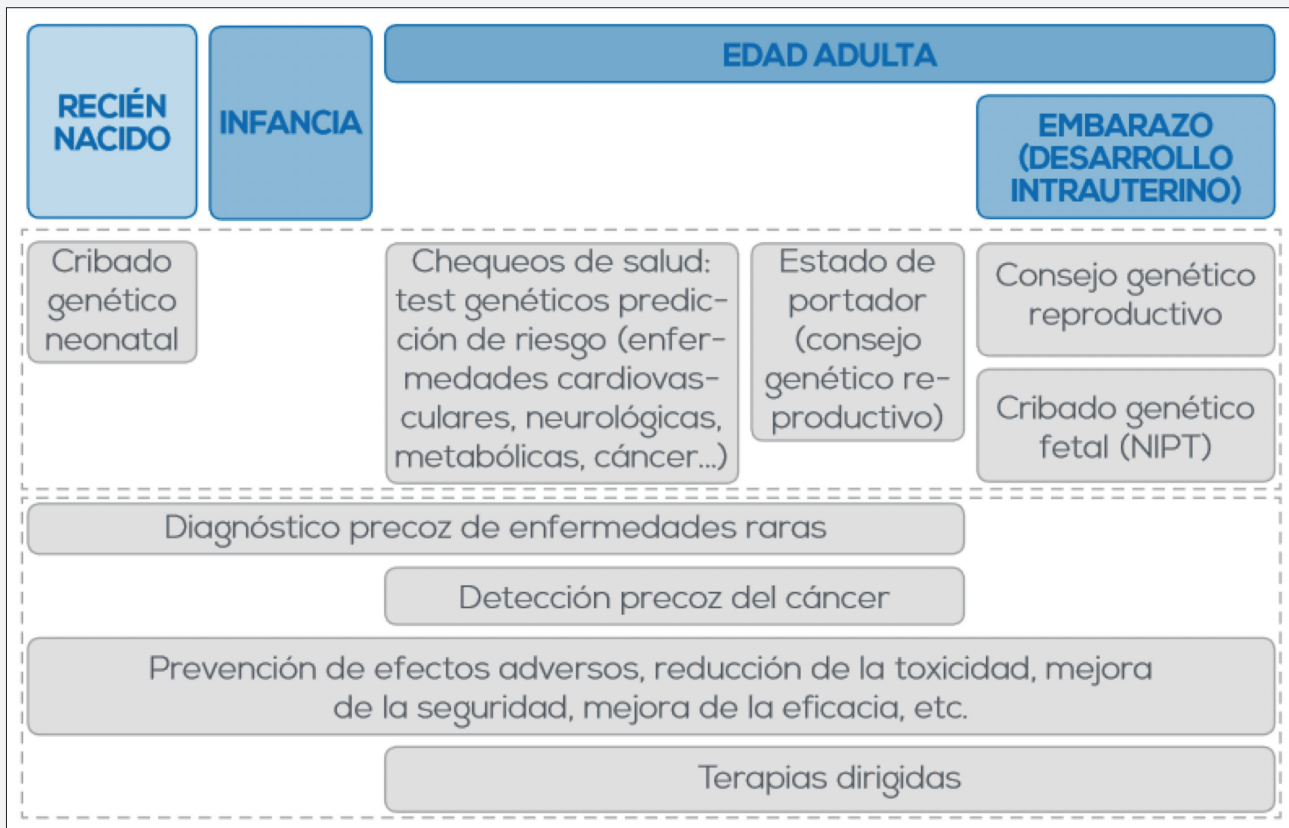


Figura 1. Momentos de la vida de una persona en el que puede utilizarse la Medicina Personalizada de Precisión (adaptado del “Informe Anticipando: Medicina Preventiva Personalizada” de la Fundación Instituto Roche<sup>2</sup>).

autoinmunes, neurológicas o raras son algunas de las patologías que más se están beneficiando de esta nueva aproximación en la forma de hacer medicina. La Medicina Personalizada de Precisión permitirá, entre otras cosas<sup>1</sup>:

- Anticiparse al desarrollo de futuras enfermedades de manera individualizada, en función de las características de cada persona.
- Establecer la predisposición o riesgo de una persona a padecer una enfermedad o su posible evolución.
- Buscar alteraciones que sirvan para diagnosticar una patología de manera más precisa y temprana.
- Aprovechar las diferencias que hay entre individuos para desarrollar fármacos que actúen sobre una molécula o alteración determinada, es decir, terapias dirigidas, que se utilizarán solamente en aquellos pacientes que tengan esa alteración.
- Reducir toxicidades o efectos secundarios de algunos fármacos, que pueden afectar a algunos

pacientes, gracias al ajuste de dosis en función de las características de cada paciente.

### GESTIÓN DE DATOS Y MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

Los avances científicos han logrado que, en la actualidad, haya una enorme cantidad de datos en salud a disposición de los profesionales sanitarios que ofrecen información de gran relevancia para el abordaje preventivo, diagnóstico y terapéutico más efectivo de diferentes patologías oncológicas, endocrinas, neurológicas o cardiovasculares, entre otras, atendiendo a la variabilidad genética, la interacción con el ambiente y el estilo de vida de cada paciente.

En el siglo XXI, no hay que olvidar que el estudio exhaustivo de los datos en salud se traduce en un amplio abanico de nuevas oportunidades y aplicaciones en todos los campos de la medicina: desde la investigación biomédica y traslacional hasta la práctica clínica y salud pública. Las nuevas herramientas de análisis de datos,

1. Documento “Hablando sobre Medicina Personalizada de Precisión”: [www.institutoroche.es](http://www.institutoroche.es)

2. Informe Anticipando: Medicina Preventiva Personalizada: [www.institutoroche.es](http://www.institutoroche.es)

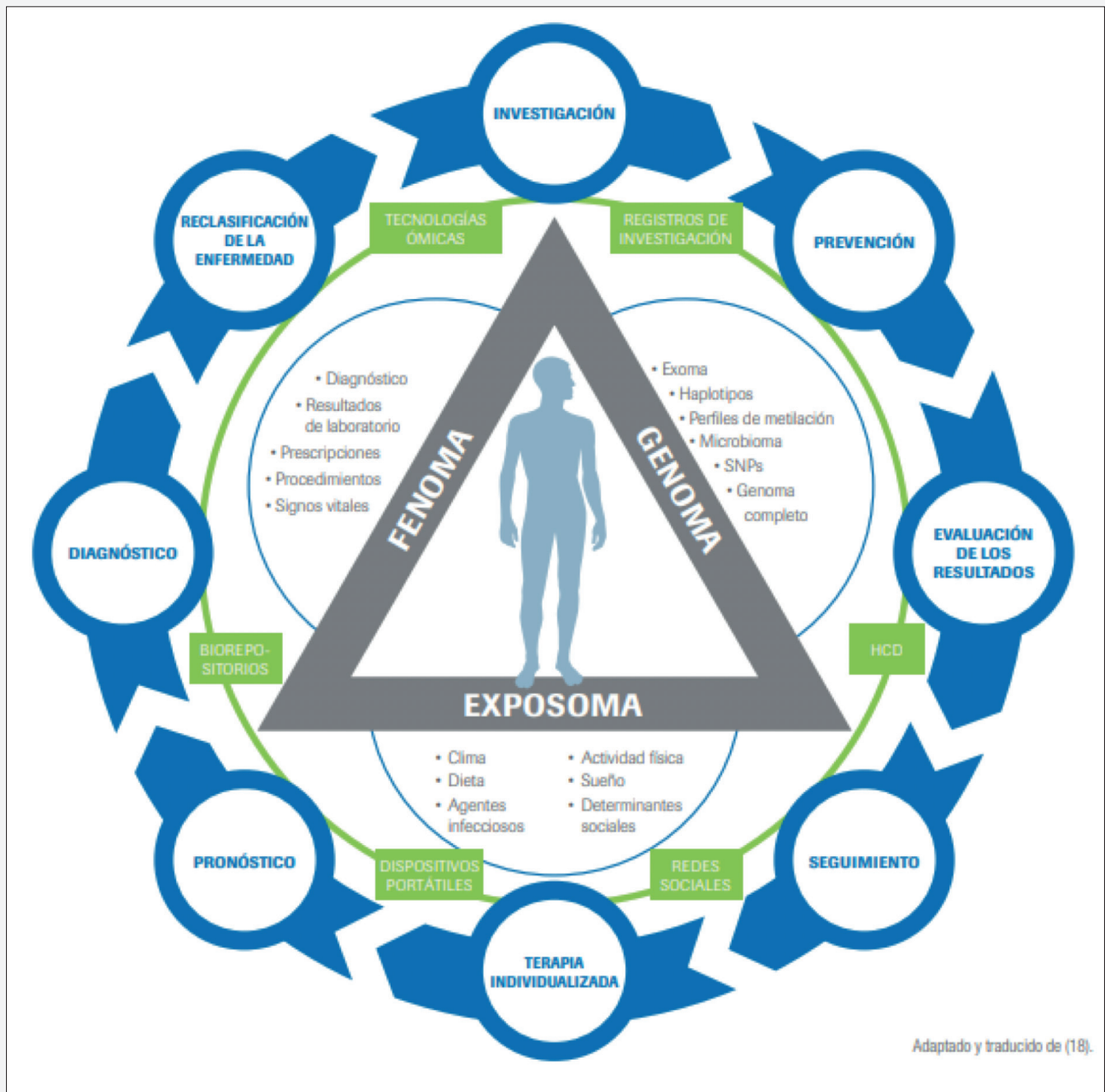


Figura 2. Información proporcionada por los datos, fuentes de datos y su implicación en la Medicina Personalizada de Precisión<sup>3</sup>.

como la minería de datos o la inteligencia artificial, tienen un gran potencial para el desarrollo de diferentes actividades en el marco de la Medicina Personalizada de Precisión, desde la terapia personalizada y el diseño inteligente y reposicionamiento de medicamentos hasta la detección de poblaciones de riesgo a padecer una determinada enfermedad, diseño de nuevos modelos de ensayos clínicos o la extracción de información de historias clínicas digitales para asistir en la toma de decisiones en la práctica clínica y la gestión de los sistemas de salud.

Una de las aplicaciones del conocimiento derivado de los datos en salud es la estratificación de

enfermedades basada en datos que va más allá del enfoque clásico sustentado en “signos y síntomas” e incluye la identificación de “rasgos tratables”, de manera que las enfermedades o los subgrupos de enfermedad se pueden abordar con mayor exactitud gracias a una mejor comprensión de las causas de la patología y la subsiguiente caracterización fenotípica más precisa. Un factor clave que hace posible una correcta estratificación es la descripción de subgrupos de patologías basados en datos genómicos, transcritómicos, epigenómicos y clínicos, mediante la aplicación de herramientas de análisis y algoritmos a los conjuntos de datos correspondientes.

Otro ejemplo es la identificación de biomarcadores o el desarrollo de nuevos usos de medicamentos existentes a través de herramientas de integración y análisis, que va de la mano de una reducción en los costes respecto a la identificación y desarrollo de *novo* de los mismos. Así, de cara a inferir otros usos para un determinado fármaco se puede seguir una aproximación basada en similitudes con otros medicamentos, en el tipo de enfermedad al que van dirigidos, en la diana sobre la que actúan o basarse en la simulación 3D para predecir el acoplamiento molecular. Independientemente de los métodos utilizados, estas estrategias permitirán la identificación de nuevas indicaciones para fármacos ya desarrollados de una manera más rápida.

La información derivada de la integración de los datos que proporcionan los *wearables* y *apps*, por ejemplo sobre la dieta, el consumo de alcohol, el tabaquismo o la práctica de ejercicio físico, con datos genómicos pueden servir no sólo para el establecimiento de tratamientos personalizados, sino que a partir del conocimiento derivado de su análisis podrían surgir nuevas oportunidades de cara a identificar patrones y generar modelos predictivos para detectar subgrupos de población con alto riesgo de padecer determinadas enfermedades. Además, en combinación con los datos generados por los pacientes con sus *smartphones* y los *wearables*, las redes sociales permiten conocer información sobre el entorno social y los comportamientos en salud. En esta línea, las terapias digitales surgen como herramientas digitales, como pueden ser *apps*, que pueden ayudar a los pacientes a gestionar su enfermedad, por ejemplo, al hacerles recordatorios sobre la toma o la dosis de medicamentos. Pero también pueden emplearse como alternativa al tratamiento con medicamentos, ya que a través de estímulos sensoriales emitidos desde dispositivos electrónicos pueden ayudar a gestionar el insomnio o la depresión.

### LA NECESIDAD DE UNA ESTRATEGIA NACIONAL Y DE LA FORMACIÓN DE LOS PROFESIONALES SANITARIOS,

La puesta en marcha de la **Estrategia Española de Medicina Personalizada de Precisión** por parte del Gobierno ha supuesto un paso adelante en la implementación de la MPP en nuestro país. Su objetivo no es solo optimizar las capacidades del sistema sanitario y la situación sanitaria de la población, sino impulsar la competitividad económica de nuestro país, a través de la



*'La puesta en marcha de la Estrategia Española de Medicina Personalizada de Precisión por parte del Gobierno ha supuesto un paso adelante en la implementación de la MPP en nuestro país'*

innovación, la investigación y el conocimiento científico. No obstante, para su plena incorporación es esencial que los profesionales sanitarios estén lo mejor formados posibles en diferentes áreas, como la biomedicina y la biología molecular, la genómica, la salud digital, la inteligencia artificial y la bioética. El hecho de poder disponer de una estrategia común a nivel nacional, al igual que la existente en algunos de los países de nuestro entorno, será clave para la implantación de este tipo de medicina en el Sistema Nacional de Salud.

Este esfuerzo formativo debe empezar, precisamente, por la formación reglada, en las propias universidades y será preciso modificar los currículos académicos tanto en pre como post grado. De hecho, son numerosos los expertos que inciden en los retos a los que tienen que enfrentarse los profesionales sanitarios en materia de formación en Medicina Personalizada de Precisión y en la necesidad de que esta forme parte del currículum de las nuevas generaciones que se están formando y las que están por venir. Al final, la adquisición de competencias en nuevas áreas de conocimiento como el machine learning, el deep learning, el big data, la inteligencia artificial, etc., son herramientas clave para la incorporación de la medicina del futuro. De esta manera, la adquisición de conocimientos en estos campos será clave para poder mejorar la salud y calidad de vida de las personas ●