



Fascículo
Interactivo

2 de 8
TOMO 8

1

Medicina personalizada: La salud y la enfermedad sí se pueden predecir



RESUMEN

Años y años de constante investigación en busca del entendimiento y el tratamiento de las distintas enfermedades, han llevado a la conclusión de que la medicina debe ser practicada de manera individual, pues cada paciente es, por así decirlo, un universo distinto. La medicina personalizada es el campo de la salud que individualiza la atención médica, basándose en la información única que cada persona posee desde los puntos de vista clínico, genético y ambiental, entre otros; y utiliza la información molecular aplicada a la clínica. Esta aproximación permite individualizar el cuidado de cada persona en el camino que existe entre la salud y la enfermedad.

PALABRAS CLAVE

- Medicina personalizada
- Medicina traslacional
- Enfermedad autoinmune

Ya existe la “bola de cristal” para pronosticar el futuro de la salud de cada persona. Funciona como un algoritmo en el que se incorpora toda la información disponible para poder predecir las enfermedades y, de este modo, prevenirlas o tratarlas a tiempo. Años y años de cons-

tante investigación en busca del entendimiento y el tratamiento de las distintas enfermedades que existen, han llevado a la conclusión de que la medicina debe ser practicada de manera individual, pues cada paciente es, por así decirlo, un universo distinto.

- *Años y años de constante investigación en busca del entendimiento y el tratamiento de las distintas enfermedades han llevado a la conclusión de que la medicina debe ser practicada de manera individual.*

Los avances tecnológicos y los distintos enfoques de estudio científico permiten afrontar, cada vez más, uno de los grandes retos de la medicina: la predicción del estado de salud y de la enfermedad de cada individuo. Por ello, día a día, las investigaciones en las ciencias biomédicas cobran importancia, ya que éstas buscan explicar por qué se presentan diversas manifestaciones de una misma enfermedad en distintos pacientes.

Bien lo dice el viejo adagio: *“no existen enfermedades, sino enfermos”*, o como lo dijo Caleb Parry: *“Es mucho más importante conocer qué tipo de persona tiene una enfermedad, que conocer qué enfermedad es la que tiene un paciente”*.

En este ámbito entra la medicina personalizada, campo de la salud que individualiza la atención médica y se aleja de la medicina tradicional, que usualmente ubica a los pacientes en un mismo nivel, estipulando tratamientos estándares para todos, sin tener en cuenta los factores individuales de cada uno.

En cambio, la medicina personalizada se basa en la información única que cada ser humano posee desde los puntos de vista clínico, genético y ambiental. Es, por lo tanto, una aproximación basada en la evidencia científica que permite individualizar el cuidado de cada persona en el camino que existe entre la salud y la enfermedad.

Por esta razón, la medicina personalizada posee un enorme potencial para mejorar la atención médica, haciéndola más segura y eficiente. En esa medida, utiliza el conocimiento científico molecular (es decir, los componentes que abarcan desde los genes hasta las moléculas y que llevan a cabo funciones específicas en el organismo) para mejorar las estrategias del cuidado preventivo, el cual se aplica no sólo cuando se está enfermo, sino saludable, o al inicio de tratamientos farmacológicos en estadios tempranos de una enfermedad.

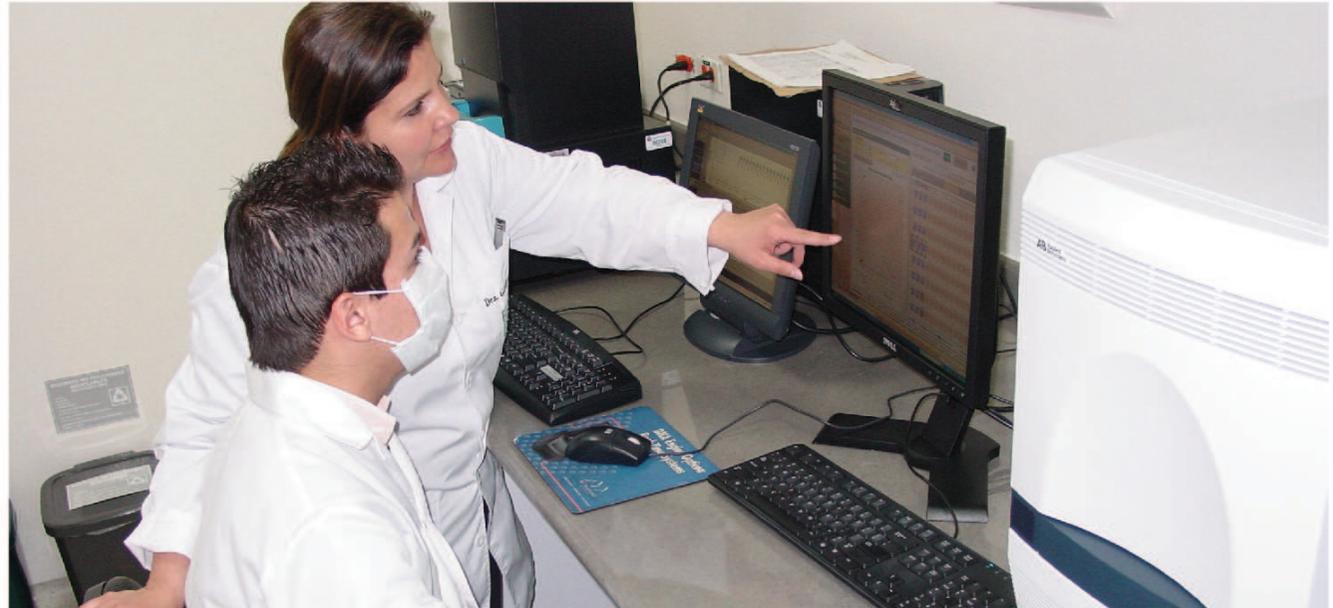


El objetivo general de la atención personalizada es optimizar el cuidado médico y los desenlaces, lo que refleja un nivel sin precedentes en la medicina. Por esto, se ha utilizado el acrónimo 4P para representar los componentes de la medicina personalizada: Prevención, Predicción, Participación y Personalización.

→ La tecnología es una aliada de la medicina personalizada

Como se ha mencionado, una característica de la medicina personalizada es la evaluación del riesgo de padecer una enfermedad; de ahí que una de las herramientas utilizadas sean los modelos predictivos que emplean algoritmos basados en datos obtenidos durante una consulta médica, lo cual sirve para detectar, por ejemplo, el riesgo de un evento cardiovascular. Al respecto, el Centro de Estudios de Enfermedades Autoinmunes (CREA), de la Universidad del Rosario, adelanta este modelo predictivo en más de 2.000 individuos sanos que se benefician de una atención personalizada y seguimiento en el tiempo.

Otra de las características fundamentales de la medicina personalizada es el uso de sistemas de información o *software* que sustentan las decisiones clínicas. Estos sistemas están siendo utilizados a gran escala, pues permiten integrar datos clínicos, información brindada por el propio paciente, así como datos moleculares y genéticos, que ayudan a los profesionales



en medicina a crear planes de salud personalizados, que sean acordes con las necesidades de cada individuo.

El CREA también ha sido pionero en la aplicación de la medicina personalizada, pues actualmente dispone de miles de datos de diferentes niveles: clínicos, genéticos, epigenéticos, serológicos, moleculares y familiares, referentes a individuos con distintos estados de salud,

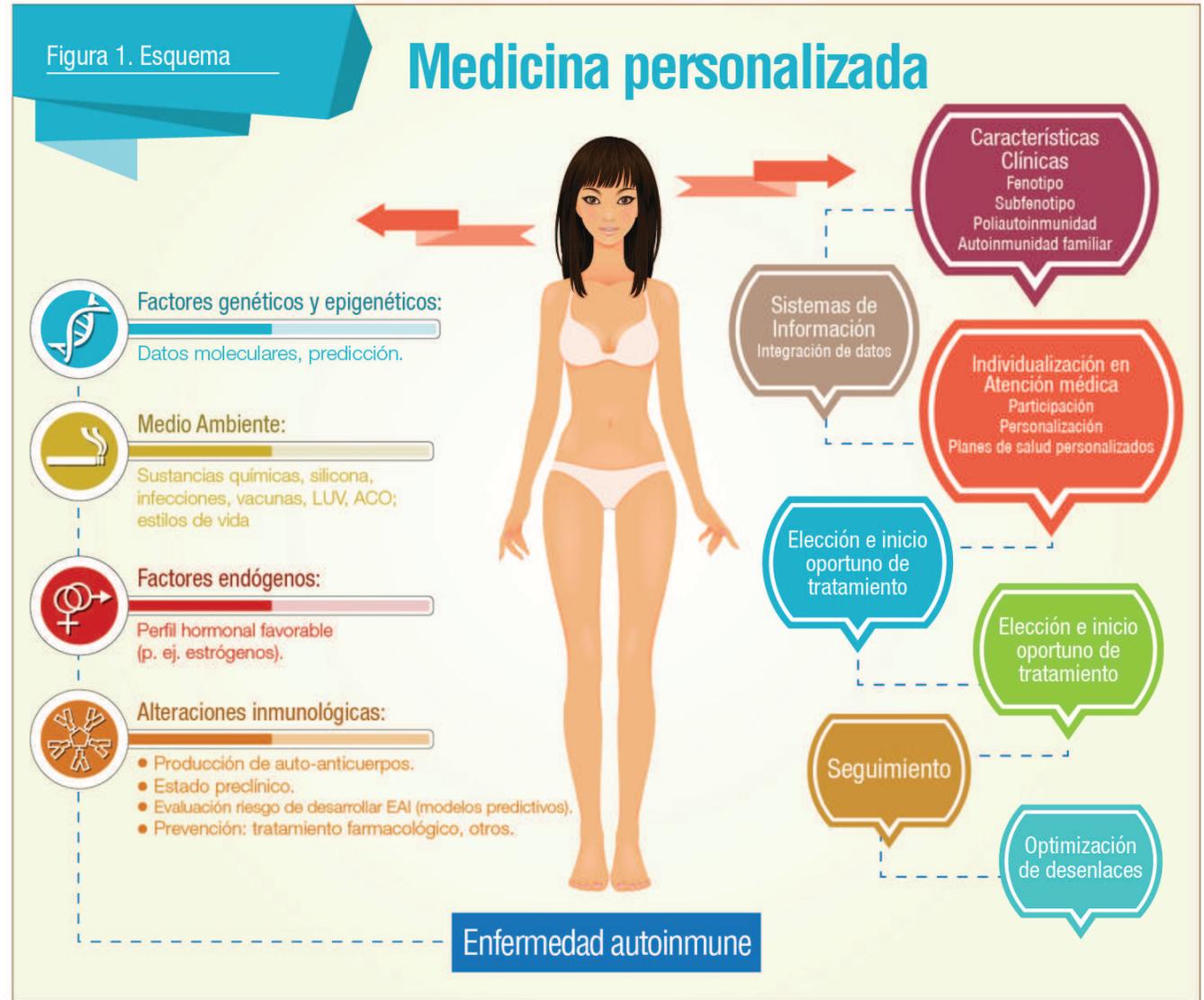
- *El objetivo general de la medicina personalizada es optimizar el cuidado médico y los desenlaces. Por esto, se ha utilizado el acrónimo 4P para representar los componentes de este tipo de medicina : Prevención, Predicción, Participación y Personalización.*

que van desde niveles sanos, preclínicos hasta estados de enfermedad. Todos estos datos son integrados y aplicados en modelos de predicción de riesgo y desenlace, permitiendo el establecimiento de terapias



tempranas para evitar la progresión de enfermedades. Este modelo se ha implementado en el área de las enfermedades autoinmunes, pero también se está aplicando en otras patologías crónicas no transmisibles, como el cáncer, las afecciones cardiovasculares y neurodegenerativas.

LUV: Luz ultravioleta; ACO: Anticonceptivos orales; EAI: Enfermedad autoinmune

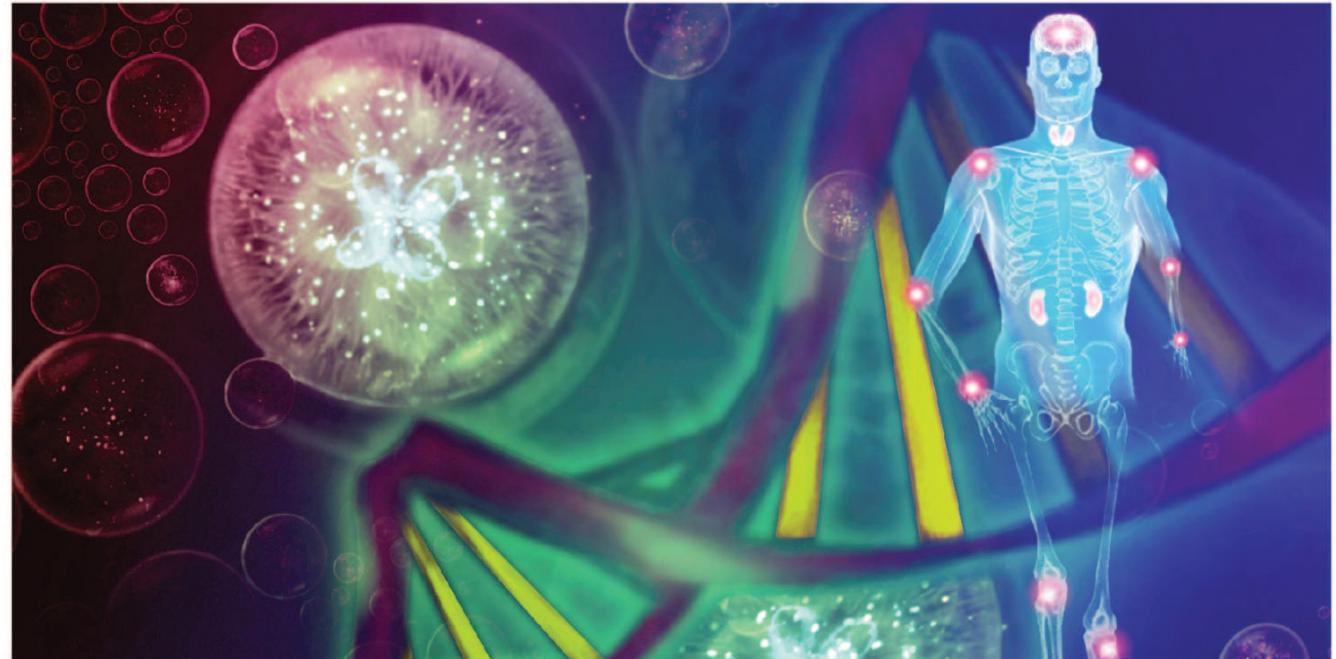


→ De la genética y epigenética al medio ambiente:

la suma de las partes hace el todo

Dado que las enfermedades tienen un componente genético que varía de una persona a otra, el estudio genético permite obtener información importante y relacionada con el riesgo de desarrollar o no ciertas patologías. Sin embargo, no toda la herencia está en los genes: también lo está en los mecanismos que regulan su función y que no se encuentran en la secuencia de nucleótidos (los componentes de los genes). A la ciencia que estudia la regulación de la función de los genes se le conoce como epigenética.

Cuando se habla de epigenética se hace referencia a fenómenos que no afectan la secuencia de ADN de los genes, pero que sí regulan su expresión. Esta ciencia también estudia las interacciones que existen entre los genes y el medioambiente, así como las consecuencias que esta relación produce en los individuos. Para entender con mayor claridad cómo influye la epigenética basta con observar a unos gemelos provenientes de un



mismo cigoto (los cuales tienen información genética idéntica), pero que manifiestan diferencias en cuanto a las enfermedades que pueden desarrollar a lo largo de sus vidas.

¿Cómo explicar estas diferencias entre gemelos si su información genética es la misma? Pues bien, los mecanismos epigenéticos pueden ser diferentes.

Por esta razón, la medicina para cada individuo debe ser única y depender de su historia clínica tanto personal como familiar, genética, epigenética y medioambiental. En resumidas cuentas, la salud de los seres humanos no es igual ni aun siendo gemelos.

La medicina personalizada implica entonces el conocimiento en todos los ámbitos



- *Cómo explicar las diferencias entre gemelos si su información genética es la misma? Pues bien, los mecanismos epigenéticos pueden ser diferentes; por eso, la medicina para cada individuo debe ser única.*

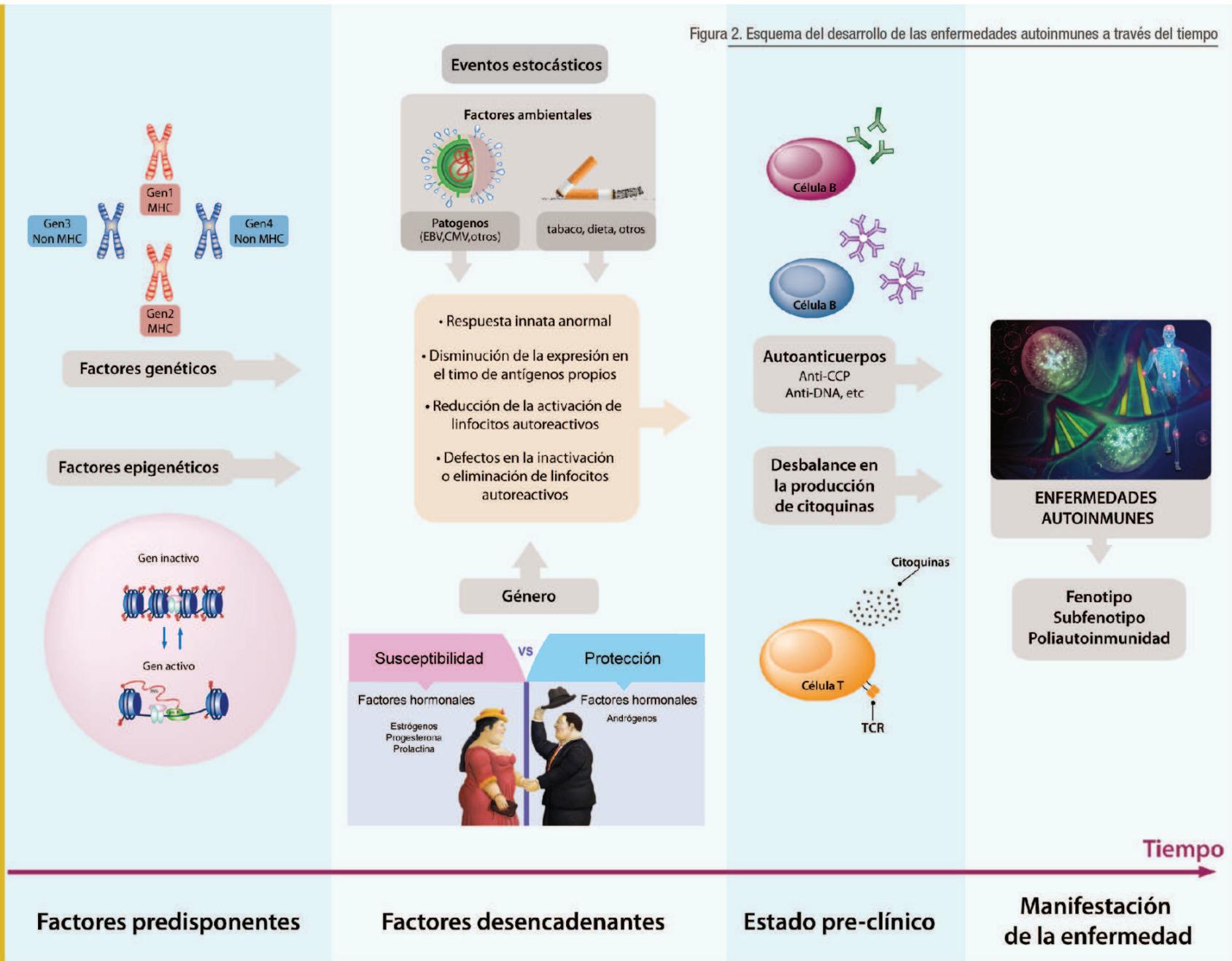
y, por lo tanto, es importante que se utilicen herramientas de todas las disciplinas científicas que aportan al conocimiento, la predicción, la prevención, el tratamiento y la eventual cura de las enfermedades.

En el CREA se implementan constantemente metodologías que permiten avanzar en el entendimiento de las enfermedades autoinmunes y otras enfermedades crónicas. Por ejemplo, gracias a los estudios epigenéticos, hoy se sabe que el grado de metilación (denominación que recibe uno de los mecanismos que regulan la función de los genes asociados), la compactación de la cromatina (molécula que agrupa los genes) y la expresión de moléculas cortas de ARN (molécula que contiene la información proveniente de los genes) son importantes en la regulación de lo que las células producen y en el equilibrio o desequilibrio del sistema inmunológico, aspecto que marca la diferencia entre la salud y la enfer-

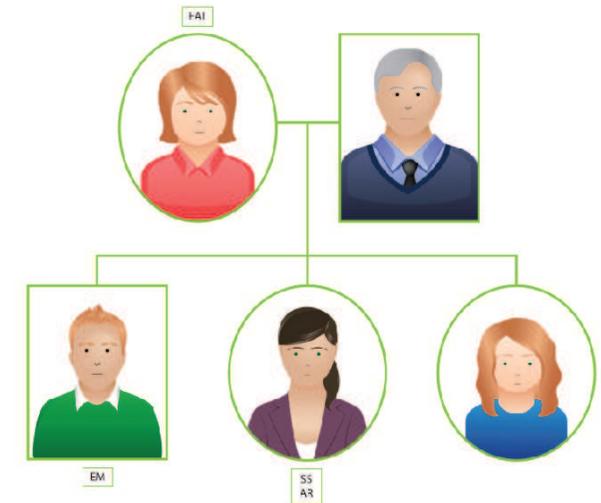


medad. Así mismo, se han descubierto mecanismos comunes de las enfermedades autoinmunes, tanto genéticos como medioambientales.

Figura 2. Esquema del desarrollo de las enfermedades autoinmunes a través del tiempo



→ La familia y la salud, una pareja indisoluble



EAT: Enfermedad autoinmune tiroidea;
EM: Esclerosis múltiple; S: Síndrome de Sjögren;
AR: Artritis reumatoide.

Otro de los aspectos fundamentales de la medicina personalizada es la historia familiar de la enfermedad. Esta es una herramienta invaluable para obtener información del riesgo que tiene cada individuo, ya que refleja la compleja combinación que se da entre los factores genéticos, medioambientales y el estilo de vida. En este sentido, estudios adelantados en el CREA han permitido descifrar cómo se agrupan las enfermedades autoinmunes en las familias.

Todos los eslabones mencionados anteriormente interactúan de una forma que no es del todo entendida; sin embargo, se sabe que generan alteraciones en las células del sistema inmunológico, con la consecuente producción de auto-anticuerpos (proteínas que atacan al propio organismo) y moléculas de inflamación.

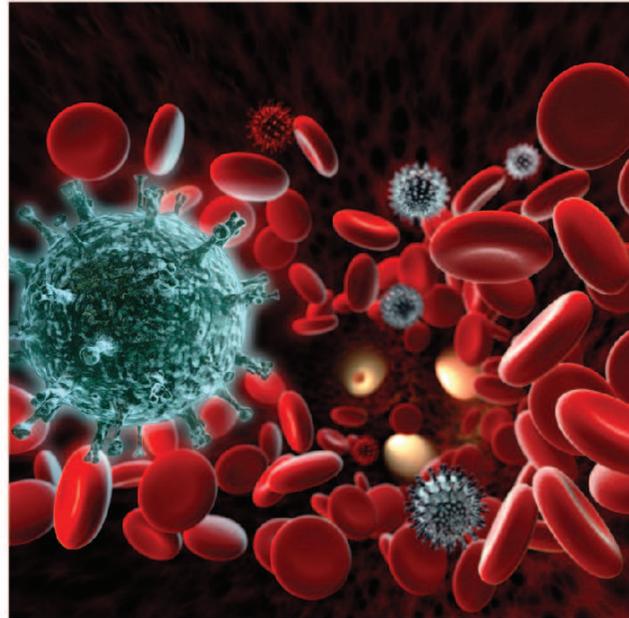
- *Uno de los aspectos fundamentales de la medicina personalizada se basa en la historia familiar de la enfermedad. Esta es una herramienta invaluable, ya que la historia familiar refleja la compleja combinación que se da entre los factores genéticos, medioambientales y el estilo de vida.*

Con el tiempo, estas alteraciones condicionan la manifestación clínica de una o varias enfermedades autoinmunes en el mismo individuo. En efecto, todas estas

enfermedades comparten mecanismos comunes, fenómeno conocido como la ‘tautología autoinmune’, que desde el punto de vista médico significa la repetición de un mismo fenómeno, pero que clínicamente se manifiesta de diversas maneras.

Uno de los argumentos que demuestran la tautología autoinmune es la autoinmunidad familiar, lo cual quiere decir que diversas enfermedades autoinmunes tienden a presentarse entre los integrantes de una misma familia. Este fenómeno parece más frecuente que la presencia de la misma enfermedad en la familia nuclear, lo que se denomina enfermedad autoinmune familiar.

Todo esto comprueba que el entendimiento del paciente como sujeto en su contexto familiar brinda información valiosa. Por esta razón, en el CREA se conocen y estudian familias, no sólo individuos. Hasta la fecha se han estudiado cerca de 2.000 familias de diferen-



tes zonas del país, lo cual ha permitido evaluar el comportamiento de este grupo de enfermedades en cada paciente, así como en familiares de primer y segundo grados de consanguinidad.

En definitiva, si se considera como punto de partida la información genética y epigenética (ej., los genes y los mecanismos que los regulan favoreciendo o protegien-

do ante una enfermedad), inmunológica (ej., el estudio de las células del sistema inmunológico y de anticuerpos en la sangre), medioambiental y familiar, se puede evaluar cada caso en particular con el objetivo de iniciar una serie de intervenciones terapéuticas y hacer énfasis en algunas recomendaciones que permitan retrasar o evitar el momento en que se cruza el horizonte clínico y se hace manifiesta una enfermedad.



RECUADRO 1

Ejemplo de medicina personalizada: ¿cómo saber si voy a tener artritis reumatoide?

La artritis reumatoide (AR) es la enfermedad inflamatoria de las articulaciones que tienen movimiento (ejemplo: rodillas, codos). Afecta aproximadamente a una de cada 100 personas, en una proporción de cinco mujeres por cada hombre; se presenta en adultos, sobre todo entre los 30 y los 40 años, y compromete principalmente las articulaciones, inflamándolas y destruyéndolas a medida que la enfermedad avanza, si no es tratada a tiempo. Puede comprometer otros órganos como los ojos, los vasos sanguíneos y el corazón.

De acuerdo con estas explicaciones, la AR es una patología en la que se aplica el concepto de la medicina de las 4P o personalizada. Según la hipótesis manejada por el CREA, acerca del origen y los mecanismos comunes de las enfermedades autoinmunes, tener en cuenta varias condiciones en el individuo permite acercarse a una probabilidad de diagnóstico certero; por ello, hay que considerar diferentes aspectos para predecir la AR:

- Determinar si un individuo puede tener más de dos enfermedades autoinmunes (como Enfermedad Tiroidea Autoinmune o Síndrome Seco de "Sjögren").
- Evaluar la presencia de estas enfermedades en la familia.
- El género (mayor prevalencia en mujeres).
- Determinar la predisposición genética, que hoy se estudia fácilmente mediante la evaluación de varios genes, como el HLA-DRB1 y el TNF, entre otros.
- Evaluar los factores medioambientales, tales como el cigarrillo.
- Estudiar moléculas inmunológicas como los auto-anticuerpos: factor reumatoide y anticuerpos anticitrulina.
- Examen físico detallado por parte del médico. Al paciente se le puede enseñar a autoexaminarse.

Con esta información se puede hacer un diagnóstico temprano que permita iniciar prontamente un tratamiento, previniendo así la discapacidad y las complicaciones de las articulaciones y de diferentes órganos como el corazón. En otro escenario, si el paciente no tiene la enfermedad instaurada, pero sí presenta algún ítem positivo, en la consulta médica será necesario realizar el respectivo seguimiento, predecir y prevenir el desarrollo de la enfermedad y de sus complicaciones.

La participación del paciente en el proceso de la medicina personalizada también es fundamental. En el caso de la AR se usa la autoclinimetría, modelo que permite aplicar herramientas e instrumentos de medición de la enfermedad en el hogar, para realizar una evaluación objetiva de ésta y acumular la información necesaria para orientar las decisiones clínicas y terapéuticas. De este modo, el paciente tiene una participación activa en su autocuidado.

Términos para recordar

Medicina personalizada:

Campo de la salud que individualiza la atención médica. Se basa en la información única que cada persona posee desde los puntos de vista clínico, genético y ambiental, entre otros.

Medicina traslacional:

Concepto de la medicina que conecta de manera directa la investigación básica realizada en el laboratorio con nuevas formas de diagnosticar, cuidar y tratar a los pacientes. Es un vínculo entre la visión clínica y la ciencia básica.

Concepto de las 4P:

Prevención, Predicción, Participación y Personalización. Útiles para optimizar el cuidado médico y los desenlaces en la salud y la enfermedad.

Epigenética:

Estudio de los fenómenos que no afectan la secuencia de ADN de los genes, pero que regulan su expresión.

Enfermedad autoinmune:

Patología generada por el ataque del sistema inmunológico a las células del propio organismo. Son varias, pero todas comparten muchos mecanismos comunes. Pueden ser consideradas como un enemigo interior.

Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud

Conoce más acerca de nuestros grupos de investigación en: <http://www.urosario.edu.co/Investigacion/ur/Grupos-de-Investigacion-Reconocidos/>



Mayor información: <http://www.urosario.edu.co/crea/>

Universidad, Ciencia y Desarrollo TOMO VIII

Programa de Divulgación Científica >>>

AHORA DISFRUTA DE LA EDICIÓN DIGITAL

Ponemos a tu alcance una nueva forma, sencilla y rápida de disfrutar los fascículos, con todos los beneficios del formato digital, para leerlos o descargarlos de forma inmediata.

Donde estés y a donde vayas, desde tu computadora, tu *smart phone* o tableta.

Encuentra en:

<http://www.urosario.edu.co/Universidad-Ciencia-Desarrollo/>

Integrantes del CREA que participaron en la investigación:

Juan Manuel Anaya , Jenny Amaya Amaya, Juan Camilo Sarmiento
Gladys Montoya Ortiz, Nicolás Molano González, Janeth Pérez Cristiano
Adriana Rojas Villarraga

Rector: Hans Peter Knudsen Q. **Vicerrector:** Alejandro Venegas F. **Síndico:** Miguel Francisco Diago Arbeláez
Secretaría General: Catalina Lleras F. **Gerente Comercial y de Mercadeo:** Ana María Restrepo F. **Director del Programa de Divulgación Científica y Director del Centro de Gestión del Conocimiento:** María Andrea Contreras **Jefe de Mercadeo:** Margarita María Rivera V. **Jefe de Comunicaciones:** Luis Eduardo Mateus P. **Gerente del Programa de Divulgación Científica:** Margarita María Rivera V. **Profesional del Programa de Divulgación Científica:** Sophia Betancourt Kaltsidou **Periodista Científica:** Paola Martínez O. **Diseño y Diagramación:** www.nizo.com.co **Corrección de Estilo:** Diego Riaño.



Universidad del Rosario