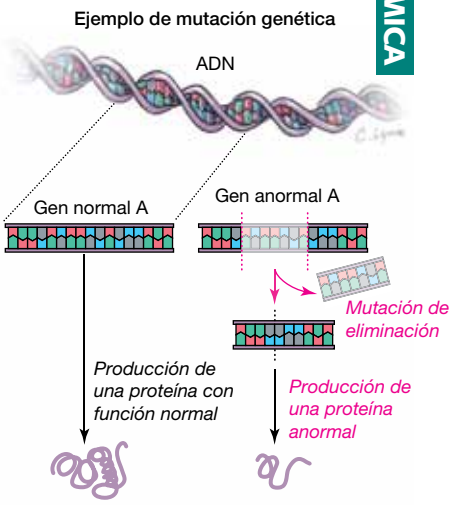
Medicina genómica

La medicina genómica, en ocasiones también conocida como medicina personalizada, es una manera de adaptar la atención médica a la estructura genética única de su cuerpo. Cada una de las células del cuerpo contiene **ADN**, las moléculas que se heredan de los padres y que determinan el aspecto del cuerpo y su funcionamiento. El ADN está dispuesto en forma de una escalera retorcida, en la que la información se almacena en la disposición, o la secuencia, de los travesaños. Las secciones de la escalera del ADN que contienen información necesaria para producir proteínas se conocen como **genes**. Toda la estructura es el **genoma**. En 2003, se completó un mapa casi total de la secuencia del ADN y, desde entonces, los científicos han trabajado para comprender cómo funciona cada gen y como se coordina con todos los otros genes. El genoma humano puede contener entre 20,000 y 23,000 genes.



¿QUÉ ES LA MEDICINA GENÓMICA?

Todas las personas responden en forma diferente al estrés y al ambiente, y también responden en forma diferente a las enfermedades y a los tratamientos. Si bien más del 99 % de una secuencia de ADN es idéntica de una persona a otra, el último 1 % ayuda a explicar estas diferencias. Es posible que diferentes personas tengan pequeñas variaciones en genes específicos y que algunas otras tengan genes que otras no tengan. Es posible que estos aumenten la propensión a una enfermedad específica o que proporcionen protección contra esa enfermedad. Los científicos continúan descubriendo nuevas formas en las que sutiles diferencias en los genes provocan grandes diferencias en la salud. Este entendimiento puede llevar a mejores formas de prevenir, diagnosticar y tratar muchos tipos de afecciones de la salud.

La medicina genómica describe estos esfuerzos. Si bien la medicina genómica se encuentra en las primeras etapas de desarrollo, entre algunas de las áreas en las que ha demostrado ser prometedora se incluyen:

- Evaluación de riesgos: por ejemplo, las mujeres con una **mutación** (variación) genética de cáncer de mama (breast cancer, BRCA) tienen mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama que aquellas sin la mutación.
- Detección temprana: las personas con mutación en los genes que aumentan el riesgo de cáncer de colon, se benefician de la detección más temprana y frecuente del cáncer de colon.
- Diagnóstico: para algunos tipos de enfermedades cardíacas, la detección de una mutación genética puede llevar al diagnóstico y al tratamiento que pueden prevenir una muerte de origen cardíaco repentina antes de que se presente algún síntoma.
- Pronóstico: para muchos tipos de cáncer, incluidos algunos tipos de cáncer de pulmón y leucemia, la presencia o la ausencia de mutaciones específicas significa una mayor probabilidad de supervivencia.
- Tratamiento a medida: en la actualidad se comprende que parte de la variabilidad en la manera en la que las personas responden a los medicamentos se explica por la forma en la que sus cuerpos interactúan con los fármacos.

El campo de la **farmacogenómica** busca comprender estas diferencias. Para algunos medicamentos, identificar las diferencias genéticas individuales puede ayudar a adaptar tanto la selección de los medicamentos como la dosificación para obtener la mejor respuesta.

ADVERTENCIAS

Hay muchos aspectos de la medicina genómica que la sociedad debe tener en cuenta. Por ejemplo, si una mutación genética provoca una enfermedad que no tiene tratamiento conocido, ¿tiene sentido realizar pruebas de detección de esa mutación en las personas antes de que tengan síntomas? También, algunas mutaciones provocan un aumento en el riesgo de contraer enfermedades, pero ese aumento de riesgo es muy pequeño en comparación con los riesgos que representan otros factores como la dieta y el ejercicio. ¿Tiene sentido realizar pruebas de detección de estos tipos de cambios en las personas cuando es posible que el cambio no provoque daño? ¿Cómo se debe utilizar esta información? Es ilegal que las compañías de seguro médico y los empleadores utilicen información genética para limitar la elegibilidad, establecer primas o discriminar a personas sin síntomas.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- National Institutes of Health (Institutos Nacionales de la Salud) www.nih.gov/about/discovery/technology/personalmed.htm
- National Human Genome Research Institute (Instituto Nacional de Investigación sobre el Genoma Humano). Talking Glossary of Genetic Terms (Glosario audiovisual de términos genéticos) www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=150
- National Institute of General Medical Sciences (Instituto Nacional de Ciencias Médicas Generales) www.nigms.nih.gov/Research/FeaturedPrograms/PGRN/Background/pgrn_faq.htm

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al índice de Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de *JAMA* en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y español.

Fuentes: National Institutes of Health.

Burke W, Psaty BM. Personalized medicine in the era of genomics. JAMA. 2007;298(14):1682-1684. Hamburg MA, Collins FS. The path to personalized medicine. N Engl J Med. 2010;363(4):301-304.

Wharton School of the University of Pennsylvania. The promise and perils of personalized medicine. http://knowledge.wharton.upenn.edu/article.cfm?articleid=3143.

Denise M. Goodman, MD, MS, Redactora
Cassio Lynm, MA, Ilustrador
Edward H. Livingston, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de la JAMA es un servicio al público de *JAMA*. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, *JAMA* le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales del cuidado de la salud pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.

JAMA
COPIA PARA SUS PACIENTES

©2013 American Medical Association. Todos los derechos reservados.