

# Medicina personalizada: hacia un nuevo modelo en la práctica médica

Alma María Medrano-Hernández

## RESUMEN

La medicina desde sus inicios se ha caracterizado por evolucionar conforme incrementa el conocimiento del complejo salud-enfermedad-paciente. Hoy nos encontramos viviendo la transición hacia la medicina personalizada al poder, en ocasiones y circunstancias específicas, establecer la susceptibilidad de padecer una enfermedad determinada e iniciar desde la prevención el abordaje de la misma. Existen diversas definiciones las cuales se basan en la adecuación del tratamiento médico a las características individuales del paciente. Dicho modelo se fundamenta en la individualidad de la secuencia genética de cada uno de los individuos de la especie humana. Las características más importantes de éste modelo son personalización, predicción, prevención y participación. Los beneficios de aplicar esta metodología radican en la prevención-detección temprana de las enfermedades, la posibilidad de seleccionar el tratamiento y dosificación óptimos para cada paciente, incrementar la adherencia terapéutica, disminuir efectos adversos, incrementar la calidad de vida y reducir costos totales de la atención de la salud.

**Palabras clave:** medicina personalizada, polimorfismos, personalización.

---

## Personalized medicine: toward a new model in medical practice

## ABSTRACT

The evolution of medicine is a constant and today we are living the transition to the personalized medicine. There is no a unique definition but all of them are based on the individualization of the treatment to a specific patient. This individualization is based on the genetic sequence that each individual has. The principal characteristics of this model is the personalization, prediction, prevention and the patient participation, which benefits the patient by early detection of disease, as well as the possibility to choose the correct treatment with the correct dosification, increase the therapeutic adherence, prevent adverse effects, increase the life quality and reduce the total cost of health attention.

**Key words:** personalized medicine, polymorfism, personalization.

**L**a medicina desde sus inicios se ha caracterizado por evolucionar conforme incrementa el conocimiento del complejo salud-enfermedad-paciente. En el siglo XX la investigación se centró el entendimiento y adecuado diagnóstico de enfermedades; en el presente siglo los avances biotecnológicos, así como la emergencia de ciencias como la genómica, proteómica, bioinformática, micro y nanotecnología han permitido entender que la relación paciente-genoma-ambiente-enfermedad no puede ser olvidada para abordar desde diversos ángulos

requeridos a cada paciente iniciando con la prevención y culminando con el diagnóstico-tratamiento-seguimiento adecuado para el individuo<sup>1-3</sup>. Con lo anterior hoy podemos afirmar que nos encontramos viviendo la transición hacia la medicina personalizada al poder, en ocasiones y

---

*Recibido: 3 octubre 2011. Aceptado: 13 octubre 2011.*

Correspondencia: Alma María Medrano-Hernández. Himalaya 57 Lomas Verdes 4ta sección, Naucalpan Estado de México.  
E-mail: medrano.alma@hotmail.com

circunstancias específicas, establecer la susceptibilidad de padecer una enfermedad determinada e iniciar desde la prevención el abordaje de la misma<sup>1-6</sup>.

Existen diversas definiciones del modelo de atención personalizado, sin embargo todas concuerdan en que se trata de la adecuación del tratamiento médico a las características individuales del paciente al existir la posibilidad de clasificar a los individuos en subpoblaciones, permitir realizar intervenciones relacionadas con la prevención resultando en la disminución del costo de la atención a largo plazo; en caso de enfermedad poder afinar el diagnóstico e implementar el mejor tratamiento con el fin de mejorar la efectividad del mismo y disminuir efectos adversos al clasificar al paciente en alguno de los subgrupos determinados genéticamente<sup>7,8</sup>. Dicho de otra manera es dar el mejor tratamiento a la persona adecuada en el momento óptimo<sup>9</sup>.

Dicho modelo se fundamenta en que cada paciente es diferente debido a la individualidad de la secuencia genética que, aunque es idéntica entre humanos en un 99.9%, el 0.1% restantes se predispone o protege de la presencia de una enfermedad determinada<sup>10-12</sup>. Los responsables de esta diferencia se denominan polimorfismos como los SNPs (polimorfismos de un sólo nucleótido; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp>), pequeñas inserciones/delecciones, secuencias repetitivas (micro y mini satélites; variaciones en el número de copias conocidas como CNV)<sup>10</sup>.

Las características más importantes de éste modelo de medicina son personalización, predicción, prevención y participación<sup>1,4,13,14</sup>. Lo anterior sin perder la medicina basada en la evidencia, ya que ahora la evidencia es personalizada<sup>9,10</sup>. El cambio a éste modelo de medicina trae beneficios como la prevención-detección temprana de las enfermedades, posibilidad de seleccionar el tratamiento y dosificación óptimos para cada paciente, incrementar la adherencia terapéutica, disminuir efectos adversos, incrementar la calidad de vida y reducir costos totales de la atención de la salud<sup>14,15</sup>.

Es posible determinar la susceptibilidad a padecer enfermedad en una etnia determinada mediante el análisis de los polimorfismos identificados como de riesgo ya que individuos de una misma etnia comparten entre el 15 al 20% de los polimorfismos<sup>10,11,14</sup> lo cual explica por que los resultados referentes a la asociación con riesgo de enfermedad no se debe extrapolar de una etnia a otra sin haber validado los resultados en la segunda. Hay que hacer notar que el riesgo resultado de la secuencia del genoma se trata sólo de una aproximación, ya que el ambiente puede variar favoreciendo o no la presencia de una enfermedad determinada.

La medicina personalizada no es sinónimo de medicina genómica, sólo es una herramienta requerida

en la personalización<sup>1</sup> con el fin de individualizar el plan de salud/tratamiento del paciente realizado por el binomio médico-paciente en el cual se establecen metas con miras a mejorar el estado de salud y prevenir enfermedad, o bien para disminuir las consecuencias de la misma<sup>16</sup>.

Existen diversos retos alrededor de la medicina personalizada como la propiedad intelectual alrededor del desarrollo de tecnología y análisis de datos, particularidades en la legislación y regulación sanitaria de cada país, posición que adopten los seguros médicos ante ésta información, derecho a la privacidad y confidencialidad<sup>8</sup>. En la actualidad no existe legislación u órgano regulador por lo que en el 2004, se creó *The Personalized Medicine Coalition* con el objetivo de educar al público y proponer legislaciones que regulen éste modelo<sup>7</sup>.

La investigación no es ajena a éste cambio y tendrá como resultado mejorar la identificación de factores predisponentes genéticos y/o ambientales<sup>9</sup>. En el área farmacológica será indispensable contar con perfiles genéticos de los sujetos estudiados de tal forma que se pueda realizar subgrupos y definir el tratamiento<sup>17</sup> ya que una misma hipótesis debe de ser evaluada en diversas subpoblaciones clasificadas genéticamente, lo que requiere cambio y re-estandarización de la metodología que permita evaluar incluso fenotipos intermedios.

En la actualidad una de las áreas en las cuales se ha progresado más en la relación paciente-genética es en la oncología al estarse incorporando perfiles de expresión en el cuidado del paciente<sup>18</sup>. Dentro del área de las neurociencias se puede emplear la determinación del alelo *HLA-B\*1502* en pacientes tratados con carbamazepina ya que ha sido relacionado con reacciones dermatológicas severas; GeneSightRx (evalúa a los genes *CYP1A2*, *CYP2D6*, *CYP2C19*, *SLC6A4*, *5HTR2A* asociados con el metabolismo de 26 psicotrópicos) o bien PhysioType PIMS (variantes en 50 genes implicados en el riesgo de síndrome metabólico inducido por psicotrópicos)<sup>17</sup>.

Conforme pasan los días la información sobre la relación gen-ambiente-enfermedad va aumentando de forma vertiginosa y como clínicos es importante dar seguimiento de toda esta nueva información para que en su momento, pueda ser aplicada al paciente y poder ofrecerle los beneficios mencionados con antelación.

## REFERENCIAS

1. Snyderman R. Personalized health care: from theory to practice Review. *Biotechnol J* 2012;7:1-7.
2. Snyderman R, Sanders WR, Prospective medicine: The next health care transformation. *Acad Med* 2003; 78:1079-84.
3. Williams RS, Willard HF, Snyderman R. Personalized health

- planning. *Science* 2003; 300:549.
4. Weston AD, Hood L. Systems biology, proteomics, and the future of health care: Toward predictive, preventative, and personalized medicine. *J Proteome Res* 2004; 3: 179-96.
  5. Snyderman R, Langheier J. Prospective health care: the second transformation of medicine. *Genome Biol* 2006;7:104.
  6. Bousquet J, Anto JM, Sterk PJ, Adcock IM. Systems medicine and integrated care to combat chronic noncommunicable diseases. *Genome Med* 2011;3:43.
  7. Personalized Medicine Coalition. 2010. <<http://www.personalizedmedicinecoalition.org/>>
  8. Personalized Medicine Coalition. Personalized Medicine: An Introduction.< [http://www.personalizedmedicinecoalition.org/sites/default/files/personalmed\\_backgroundunder.pdf](http://www.personalizedmedicinecoalition.org/sites/default/files/personalmed_backgroundunder.pdf)>
  9. Brown NJ. Patient-oriented research in the era of personalized medicine. *Clin Transl Sci* 2012;5(2):119-20
  10. Bottinger EP. Foundations, promises and uncertainties of personalized medicine. *Mt Sinai J Med* 2007; 74:15-21.
  11. Ziv E, Burchard EG. Human population structure and genetic association studies. *Pharmacogenomics* 2003;4(4):431-41.
  12. Burchard EG, Ziv E, Coyle N, *et al.* The importance of race and ethnic background in biomedical research and clinical practice. *N Engl J Med* 2003; 348(12):1170-5.
  13. Hood L, Heath JR, Phelps ME, Lin B. Systems biology and new technologies enable predictive and preventative medicine. *Science* 2004;306:640-3.
  14. Auffray C, Chen Z, Hood L. Systems medicine: the future of medical genomics and healthcare. *Genome* 2009;1:2.
  15. Personalized medicine coalition. The case for personalized medicine. Personalized medicine coalition 3a edición. <[http://www.personalizedmedicinecoalition.org/sites/default/files/files/Case\\_for\\_PM\\_3rd\\_edition.pdf](http://www.personalizedmedicinecoalition.org/sites/default/files/files/Case_for_PM_3rd_edition.pdf) >
  16. Snyderman R, Dinan MA. Improving health by taking it personally. *JAMA* 2010; 303:363-4.
  17. Somberg J. Is there an imperative for generic profiling to hasten the age of personalized medicine. *Am J Therapeutics* 2012; 19:163.
  18. Kelly C, Pritchard KI. Personalized medicine: what exactly is it and can we truly measure it?. *J Clin Oncol* 2012;30:1-2.