



La medicina personalizada no es sólo farmacogenómica

Alberto Lifshitz

La literatura médica –y hasta la popular– se ha visto invadida en los últimos tiempos por la idea de una medicina personalizada, pero haciéndola equivalente a la farmacogenómica. Se la describe como la confección del tratamiento farmacológico de acuerdo con las características individuales de cada paciente, la selección de la terapéutica a la medida de cada persona, de tal modo que no todos los pacientes con una misma enfermedad se atienden igual, sino que se depende de las características individuales de cada caso. No se trata de crear medicamentos o dispositivos que sean únicos para un solo paciente sino de clasificar a los individuos en subpoblaciones que difieren en su susceptibilidad a una cierta enfermedad o en su respuesta a un tratamiento específico. Las intervenciones preventivas o terapéuticas se pueden, entonces, concentrar en aquellos que se beneficiarán de ellas, ahorrando gastos y efectos colaterales a los que no tienen posibilidades de que ello ocurra. Hoy, como nunca antes, pueden identificarse marcadores moleculares de la presencia o riesgo de una enfermedad, de susceptibilidad, de protección o de respuesta diferencial al tratamiento.

La terapéutica hasta ahora ha sido genérica, aproximadamente la misma para quienes comparten una misma enfermedad; esta terapéutica es la que se ha mostrado más útil para la más amplia población, con base en las estadísticas que consideran promedios poblacionales y que soslayan las excepciones. La terapéutica se empieza a individualizar a partir, por supuesto, del diagnóstico preciso pero también al considerar las diferencias en edad, peso, superficie corporal, las funciones renal y hepática, la historia de alergia o intolerancia y otras variables.

Hoy se plantean variables adicionales que revolucionarán la terapéutica y que tienen, en efecto, que ver con la farmacogenómica. Los polimorfismos permiten predecir la respuesta terapéutica y la aparición de efectos adversos;

ayudan a decidir el no administrar un cierto fármaco a un paciente porque le hará más daño que bien. En teoría permiten elegir el medicamento adecuado, a la dosis adecuada, con el fraccionamiento y distribución adecuados, por el tiempo adecuado en el paciente adecuado, lo que ha sido siempre el *desideratum*. El asunto es aún naciente, pues aunque se ha descubierto una gran cantidad de marcadores genéticos, la validación clínica de estos marcadores está ocurriendo a una velocidad más lenta, pues enfrenta dificultades económicas y metodológicas y hasta regulatorias. Pero cabe, desde luego, vislumbrar la posibilidad ampliamente imaginada de un carnet personal que enliste las enfermedades a las que el individuo tiene mayor riesgo, aquellas contra las que está genéticamente protegido, y con bases farmacogenómicas, los medicamentos que pueden generarle reacciones adversas, aquellos que originarían respuestas favorables, los que no serán eficaces, además de otras características personales que definan su perfil.

Pero esta identidad entre medicina personalizada y farmacogenómica queda un tanto corta y no le hace justicia a la práctica clínica tradicional, pues en una visión más amplia, una medicina personalizada no sólo se refiere al uso de fármacos para prevenir o tratar enfermedades, sino también a la consideración de la individualidad del paciente en todos los sentidos y no únicamente en el que se refiere a su respuesta potencial a los medicamentos. Es verdad que el que cada paciente es un ser único e irrepetible ha sido frecuentemente dejado de lado en razón de encontrar respuestas que benefician a mayor número de enfermos. El concepto mismo de enfermedad (en el sentido nosológico) no resulta más que un artificio operativo y didáctico que busca las similitudes entre distintos enfermos pero soslaya las diferencias. La contrastación con el “padecimiento” ilustra las diferencias entre un constructo y el sufrimiento verdadero, entre lo que dicen los textos y lo que padecen los enfermos. El viejo aforismo de que “no hay enfermedades sino enfermos” ilustra el reconocimiento ancestral de que la visión nosológica es artificiosa, sin negarle su valor práctico.

La versión completa de este artículo también está disponible en: www.nietoeditores.com.mx

La salud pública, no obstante, se tiene que centrar en grandes conjuntos de individuos para los que se aspira a ofrecer respuestas colectivas. El pensamiento clínico, si bien tiende a individualizar a los pacientes, no deja de tener como referentes los grupos de enfermos y suele contrastar las descripciones nosográficas con las características individuales de los dolientes, a veces menospreciando algunas diferencias que surgen en tal intento de analogía, pero hay que partir de la idea de que cualquier generalización tiene un componente mayor o menor de artificio. Antonio Machado decía: “por más vueltas que le doy no hallo manera de sumar individuos”.

La individualización del paciente implica una consideración a sus diferencias, las que pueden ser de muchos tipos: intelectuales, culturales, económicas, de hábitos y costumbres, de creencias y prejuicios, temores, aprendizajes, expectativas, deseos y, por supuesto, biológicas. Eludir la consideración de estas diferencias no sólo significa una falta de respeto al paciente sino también un mayor riesgo de fracasos terapéuticos.

El diagnóstico, por ejemplo, se ha centrado en el nombre de la enfermedad (diagnóstico nosológico) lo que resulta a todas luces insuficiente para las decisiones que le suceden. Si utilizamos como ejemplo la diabetes, es obvio que no todos los diabéticos son iguales aunque compartan los criterios diagnósticos y la designación de la enfermedad que los ataca. La decisión terapéutica y el pronóstico apenas se pueden esbozar con el sólo enunciado de la diabetes, pues simplemente se distingue la mellitus de la insípida, la tipo 1 de la tipo 2, la antigua de la reciente, la grave de la leve, la complicada de la que no está, la que

tiene secuelas de la que carece de ellas, la del individuo competente de la del incompetente, la del comprometido de la del indolente, la del que tiene redes sociales de ayuda de la del que carece de ellas, la del pobre de la del rico, la del viejo del joven, la del analfabeta de la del ilustrado, la del asegurado de la de la población abierta, la del que tiene enfermedades asociadas del que carece de ellas, etc.

En otras palabras, dos pacientes con la misma enfermedad pueden acaso compartir la lesión anatómica o el trastorno fisiopatológico, pero obviamente tendrán diferencias en la magnitud, la duración, los órganos involucrados, las enfermedades asociadas, el estado funcional previo, la edad, incluso la respuesta fisiológica, etc. La variabilidad entre pacientes puede ser muy grande, al grado que algunos no tienen ninguna respuesta al medicamento o tienen reacciones adversas graves. Esto se puede deber a las condiciones en que en ese momento se encuentra el organismo, por ejemplo, por mala función renal o hepática, o a diferencias genéticas que imprimen su peculiaridad, no necesariamente en términos de genes sino de unidades más simples, como los polimorfismos de un solo nucleótido o *snips*.

Personalizado es algo adaptado o preparado a las necesidades o deseos de cada persona a la que se destina. Hoy se habla, por ejemplo, de documentos, utensilios, cosméticos, prendas, instrumentos y equipos personalizados. Una medicina personalizada es la que está dirigida a las características individuales del paciente, no sólo en términos del mejor fármaco para él, sino de una serie de recomendaciones y consejos que se adaptan específicamente a sus necesidades.