

MEDICINA PERSONALIZADA (DE PRECISIÓN) BASADA EN LA GENÓMICA. RETOS PARA SU IMPLEMENTACIÓN. Gabriel Capellá. Programa de Cáncer Hereditario. Institut Català d'Oncologia. IDIBELL. e-mail: gcapella@iconcologia.net; gcapella@idibell.cat

La Medicina Personalizada que también se define como Medicina de Precisión aborda la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades teniendo en cuenta el material genético, el entorno y el estilo de vida. Si bien esta revolución en la Medicina empieza con la incorporación de la información genética en el manejo de los pacientes hoy en día incluye un amplio abanico de datos que se obtienen de muchas fuentes y que incluyen datos clínicos y preclínicos. Esta medicina impacta desde la prevención, diagnóstico y tratamiento y ha tenido como campos pioneros las enfermedades minoritarias, la farmacogenómica y el cáncer impactando progresivamente en todos los campos de la Medicina.

Si bien las expectativas son muchas también es cierto que los obstáculos que impiden su plena implementación no son menores. Entre ellos destacamos la continua progresión de conocimiento sobre la base genética de la enfermedad ligada a un desarrollo tecnológico constante y el conocimiento limitado en genética de los médicos y personal sanitario y el número restringido de expertos genéticos. Así mismo en nuestro país la falta de reconocimiento de la especialidad de Genética y el retraso en la definición de la cartera de servicios en Genética son obstáculos adicionales. Como ejemplo este año ha sido finalmente reconocida la determinación de alteraciones moleculares en los diferentes ámbitos de la Oncología como parte de la cartera de Servicios en el Sistema de Salud de Catalunya siendo una práctica clínica habitual desde hace años.

El principal reto de la Medicina Personalizada de Precisión es convertir este nuevo y parcial conocimiento (principalmente genómico) en práctica clínica rutinaria aceptada y reembolsable. Asociado a este reto hay algunos que cabe destacar: 1. estar preparados para comunicar resultados inesperados cuando analizamos de manera extensa el DNA; 2. aprender de las experiencias/proyectos en marcha para acelerar la implementación; 3. ser conscientes de que el DNA no debe patrimonializar esta Medicina; 4. integrar los datos de múltiples fuentes, la incorporación de la perspectiva del ciudadano y la necesidad de que llegue al paciente de manera rápida; 5. disponer de las infraestructuras necesarias que permitan una aplicación que impacte de manera equitativa en la salud de la población teniendo en cuenta desde el principio los aspectos éticos, legales y económicos. En este sentido el reciente despliegue de la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología: IMPaCT parece sentar las bases para que esta implementación sea una realidad en nuestro entorno. Sus tres pilares (Cohorte de 200.000 personas; Ciencia de los Datos y Genómica) trabajando de manera coordinada representan una oportunidad única para acelerar el impacto de esta nueva Medicina en el Sistema Nacional de Salud con el objetivo de mejorar la salud de la Población.