

Medicina estratificada frente a medicina genómica personalizada Lioxdraft

El término **medicina genómica personalizada** incluye tanto la **estratificación** como la **personalización**, que suelen usarse, incorrectamente, como sinónimos. Sin embargo, son dos cosas diferentes, como explicaremos en más detalle a continuación.

Medicina estratificada

La estratificación, en este contexto, significa la definición de subpoblaciones (un grupo o proporción de pacientes) conforme al "subtipo" de enfermedad que se ha diagnosticado a un sujeto. Por ejemplo, algunos cánceres de mama son "positivos a receptores hormonales", algunos son "HER-2 positivos" y otros, ninguna de las dos cosas.

El cáncer de mama puede asociarse a las hormonas estrógeno y progesterona. La mayoría de células del cáncer de mama cuentan con un gran número de moléculas (receptores) que se unen al estrógeno y permiten que las células crezcan cuando el estrógeno está presente. Dichas células son "RE positivas". Muchas de esas células crecen también en respuesta a la progesterona, son "RP positivas".

Es probable que las células del cáncer de mama que son RE positivas, RP positivas, o ambas, respondan a fármacos que bloqueen la acción del estrógeno o la progesterona. Aproximadamente 60 de cada 100 pacientes de cáncer de mama responden a estos fármacos. Los mismos fármacos únicamente serán efectivos en aproximadamente 5-10 casos de cada 100 si el tumor no es RE y/o RP positivo.

Algunas células del cáncer de mama también producen un exceso

de una proteína denominada "Her2/neu". Se las conoce como "HER-2 positivo". Esos cánceres suelen ser agresivos. Sin embargo, el fármaco trastuzumab se une a la proteína Her2/neu. De esa forma se mejora la supervivencia general en el caso de pacientes HER-2 positivos con cáncer de mama avanzado.

Algunos cánceres de mama no son RE positivos, ni RP positivos, ni HER-2 positivos. Se trata de tumores denominados "triple negativos" para los cuales no existe aún una terapia dirigida. Por lo tanto, se prescribirán tipos de quimioterapia más frecuentes.

Medicina genómica personalizada

La medicina genómica personalizada se basa en un **perfil detallado del sujeto**, incluyendo la subpoblación a la que pertenece el paciente. No obstante, la medicina genómica personalizada también tiene en cuenta otro tipo de información como el estilo de vida y el entorno del sujeto (exposición a rayos UV, dieta, tabaquismo, estrés). Un médico que ofrezca medicina genómica personalizada podrá recurrir a tratamientos (estratificados) dirigidos, pero tendrá otros aspectos en cuenta, no solo la subpoblación a la que pertenece el paciente. Eso debería contribuir a tomar la mejor decisión sobre cómo gestionar la enfermedad del paciente.

Otra forma de añadir muchos más detalles al perfil de un sujeto es la "secuenciación completa del genoma". Se trata del análisis de todo el ADN de una persona, no de hacer pruebas para localizar variaciones únicamente en un gen (o en varios). No es todavía una técnica clínica estándar, aunque se habla mucho de que lo será. De ser así, la secuenciación completa del genoma y otras tecnologías relacionadas ayudarían a impulsar una medicina verdaderamente personalizada.