

# Retos de la medicina genómica personalizada Lioxdraft

La medicina genómica personalizada requerirá el desarrollo de medicinas dirigidas.

Para que la medicina genómica personalizada pueda avanzar, los nuevos hallazgos en la investigación molecular y las nuevas tecnologías (como las tecnologías "ómicas") deberán traducirse (adaptarse) para su uso en el desarrollo de fármacos y en terapias aprobadas.

No obstante, una ventaja del desarrollo de fármacos dirigidos es el aumento de la eficacia de los ensayos clínicos. Habría menos fracasos de nuevos fármacos en cada fase del proceso de desarrollo si se estuvieran dirigiendo a una causa conocida de la enfermedad, y el uso de biomarcadores será clave para la medicina genómica personalizada. La validación de los biomarcadores como factores únicos y predictivos para el resultado del tratamiento deberá implantarse antes de que los fármacos que se desarrollen de esta manera puedan autorizarse.

## Pruebas diagnósticas con fines terapéuticos

A menudo, los fármacos nuevos se autorizan junto con una prueba diagnóstica que garantiza que el fármaco es adecuado para el paciente que recibirá el tratamiento. Si no se valida debidamente una prueba diagnóstica, puede que el fármaco no sea efectivo o que produzca efectos secundarios. Por lo tanto, resulta esencial un diseño y una validación adecuados de la prueba diagnóstica para obtener los mejores resultados del fármaco para el paciente.

Las pruebas diagnósticas con fines terapéuticos son pruebas

necesarias que seleccionan pacientes antes de administrar un fármaco. Pueden:

- mostrar quién es más probable que responda al fármaco ("respondedores" y "no respondedores");
- identificar pacientes que presenten un alto riesgo de reacciones adversas y
- ayudar al médico a seleccionar la dosis apropiada (segura y eficaz al mismo tiempo).

Las pruebas diagnósticas con fines terapéuticos pueden incluir pruebas directamente en el paciente como, por ejemplo, electrocardiografía (ECG) o diagnóstico por resonancia magnética (RM). Las autoridades normativas suelen considerar que las pruebas que se realizan en muestras tomadas de un paciente (como las de ADN) proporcionan la información más valiosa.

Las pruebas diagnósticas con fines terapéuticos deben contar con un "uso previsto" o "indicaciones de uso". El término "uso previsto" (de un tratamiento) suele englobar ambos aspectos. Y debe incluir, por lo general, los siguientes elementos:

- La población a la que se destina la prueba (p. ej., sujetos con genotipos (información genética) o fenotipos (características) especiales).
- La "finalidad clínica", el motivo por el que se realiza la medición; p. ej. para ayudar con el diagnóstico, para evaluar cómo es probable que se desarrolle la enfermedad (prognosis) y para la monitorización.
- Lo que se mide, identifica o detecta (como un gen o proteína específicos).
- El tipo de medición que realiza la prueba, incluyendo si la prueba es cualitativa (examina observaciones y descripciones), o semicuantitativa y cuantitativa (examina cifras).
- El tipo de muestra y de dónde se obtiene (p. ej. sangre entera, fluido cerebroespinal).

- El entorno en el que se pretende utilizar el dispositivo de diagnóstico (en un laboratorio o en un "punto de atención") y el tipo de equipo necesario para realizar la prueba.
- La condición objetivo (una enfermedad o fase de enfermedad concreta, un estado de salud o cualquier otra condición u otro acontecimiento identificable).

## Retos

Los investigadores que trabajan con datos genéticos y genómicos se enfrentan a determinados retos éticos. Es importante que tengan en cuenta la privacidad y que mantengan los datos confidenciales, asegurándose de que los participantes en los ensayos comprendan qué están aceptando que se haga (consentimiento informado).

Incluso con un fármaco dirigido a una subpoblación específica de pacientes, sigue siendo posible que se prescriba el fármaco a pacientes con la "misma enfermedad" pero en subgrupos diferentes. Esto podría conllevar:

- la falta de respuesta al tratamiento;
- la demora en la administración al paciente de un tratamiento más conveniente;
- un desperdicio del fármaco en sí o
- una reacción adversa que podría haberse evitado.

## La experiencia del paciente

La medicina genómica personalizada puede proporcionar mucha más información sobre la salud de un sujeto, lo que puede tener implicaciones personales y cambiar, potencialmente, su forma de vida. ¿Están los pacientes preparados para ello? ¿Y son capaces los profesionales sanitarios de comunicarlo a sus pacientes?

Con la medicina genómica personalizada, el paciente debería contar, antes del tratamiento, con información que le tranquilice:

- que le haga pensar que es probable que el fármaco funcione bien en su caso, y
- que no es probable que sufra efectos secundarios con un tratamiento concreto.

En los casos en los que los efectos secundarios son inevitables, un mejor conocimiento de estos y de su posible gravedad debería hacer que al paciente le resultara más fácil decidir y planificar el tratamiento y cómo hacerlo encajar en su vida diaria.

## **Comunicación paciente-médico**

En general, con la medicina genómica personalizada, puede existir más información (o información diferente) sobre las opciones de tratamiento disponibles para que el paciente y el médico lo entiendan y comenten. Los pacientes a los que les resulte difícil entender la información necesitarán mucho apoyo de sus médicos.

Puede ser necesario llevar a cabo más pruebas de las habituales para hacer posible una medicina genómica personalizada. Los análisis de sangre suelen considerarse pruebas rutinarias, pero las biopsias (en las que se extraen trozos de tejido) requieren anestesia y los resultados pueden tardar más. Los pacientes y sus médicos deberán comentar las ventajas e inconvenientes a la hora de tomar decisiones sobre pruebas.

Si una prueba predice la probabilidad de que un paciente responda a un fármaco, el resultado puede expresarse, por ejemplo, como "probabilidad" (1 de cada 3) o en forma de porcentaje (33 %). Cada persona interpreta el riesgo de forma diferente y los médicos deberán proporcionar apoyo en la

interpretación de los riesgos.

## Otros recursos

- Genomics England
- Nuffield Council on Bioethics (2010). Medical profiling and online medicine: the ethics of 'personalised healthcare' in a consumer age.
- Corpet, A. & Almouzni, G. (Dec 2006-Jan 2007). *Sciences et Avenir*, 149

A2-1.08.4-V1.4