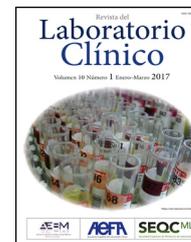


# Revista del Laboratorio Clínico

[www.elsevier.es/LabClin](http://www.elsevier.es/LabClin)



DOCUMENTO DE COMISIÓN/GRUPO DE TRABAJO

## El papel del laboratorio clínico en la medicina personalizada: situación actual y retos futuros

Maria Concepción Alonso-Cerezo<sup>a,b</sup>, Emilio José Laserna Mendieta<sup>a,c</sup>,  
Gema María Varo Sánchez<sup>a,d</sup>, Marta Molina Romero<sup>a,e</sup> y María Orera Clemente<sup>a,f,\*</sup>

<sup>a</sup> *Comité de Medicina Personalizada, Asociación Española de Biopatología Médica-Medicina de Laboratorio (AEBM-ML), Madrid, España*

<sup>b</sup> *Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario de La Princesa, Madrid, España*

<sup>c</sup> *APC Microbiome Institute & School of Microbiology, University College Cork, Cork, Irlanda*

<sup>d</sup> *Servicio de Análisis Clínicos, Área Sanitaria Norte de Huelva, Hospital de Riotinto, Minas de Riotinto, Huelva, España*

<sup>e</sup> *Laboratorio de Urgencias, Hospital Universitario del Sureste, Arganda del Rey, Madrid, España*

<sup>f</sup> *Laboratorio de Genética, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

### PALABRAS CLAVE

Medicina personalizada;  
Laboratorio clínico;  
Genómica;  
Farmacogenética

**Resumen** La medicina personalizada, medicina de precisión o medicina individualizada ha sido definida como una manera de abordar el tratamiento y la prevención de las enfermedades en base a la variabilidad genética, ambiental y al estilo de vida de cada persona. Clasifica a los individuos en subpoblaciones que difieren en la susceptibilidad a desarrollar una enfermedad determinada o en la respuesta a un tratamiento específico, con el fin de aplicar el seguimiento y tratamiento más adecuado a cada paciente. La implementación de los procesos asociados a la Medicina Personalizada implica que los profesionales de laboratorio se enfrenten a una tecnología muy avanzada y poco conocida y a la dificultad de interpretación de los hallazgos, especialmente la valoración de su significación clínica. En este artículo se revisa la situación actual de la Medicina Personalizada, la función del laboratorio dentro de la misma y los retos que se deben afrontar.

© 2017 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

### KEYWORDS

Personalised medicine;  
Laboratory medicine;  
Genomics;  
Pharmacogenetics

**The role of the clinical laboratory in personalised medicine: Present situation and future challenges**

**Abstract** Personalised medicine, precision medicine, or individualised medicine has been defined as the way of preventing and treating diseases based on the genetic, environmental, and lifestyle variability for each individual. It classifies subjects into sub-populations that have different susceptibilities to develop a specific disease or to respond to a particular treatment. Its

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [maria.orera@salud.madrid.org](mailto:maria.orera@salud.madrid.org) (M. Orera Clemente).

aim is to follow-up and treat each patient in the more suited to the patient. The establishment of the processes related to personalised medicine requires that specialists in Laboratory Medicine cope with cutting-edge, and little-known, technology with an interpretation that is highly complex from a clinical point of view. This review summarises the current situation of personalised medicine, the role of laboratory medicine in its implementation, and the challenges that need to be faced.

© 2017 AEBM, AEFA y SEQC. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

Para conseguir una mejora sustancial en la prevención y el tratamiento de las enfermedades es preciso conocer y entender los factores que contribuyen tanto al mantenimiento de la salud como al desarrollo de la enfermedad. La investigación biomédica reciente ha permitido mejorar la identificación de las enfermedades y los factores que las causan, con el consiguiente incremento de la calidad y la esperanza de vida en las sociedades del mundo civilizado. Sin embargo, la existencia de pacientes en los que aparentemente los tratamientos probados son inefectivos, o incluso perniciosos, ensombrece el resultado global.

El término «medicina personalizada» (MP) hace referencia a una forma de tratar y prevenir la enfermedad que busca mejorar la efectividad con base en la variabilidad genética individual, el ambiente y el estilo de vida. Se ha definido la MP o de precisión como la aplicación de tratamientos dirigidos a las necesidades de cada paciente, teniendo en cuenta las características genéticas, fenotípicas, psicosociales y/o los biomarcadores que distinguen a un paciente de otro<sup>1</sup>. El objetivo es mejorar los resultados sanitarios a nivel individual, minimizar los efectos secundarios y evitar los costes innecesarios.

El desarrollo de nanotecnologías ha propiciado que el coste de la secuenciación de ADN sea un millón de veces más barato que cuando se realizó la primera secuencia del genoma humano, así como la reducción de los costes para el almacenamiento de datos y la mayor rapidez en el análisis informático.

La medicina del laboratorio constituye una parte esencial en el proceso de toma de decisiones clínicas, interviniendo en el cribado, el diagnóstico, la valoración pronóstica y la monitorización de resultados de la gran mayoría de las enfermedades médicas. Está claro que la MP no es posible ni realizable sin el apoyo de los test de laboratorio. Los estudios son cada vez más diversos, los datos más numerosos y la interpretación más compleja, por lo que el papel de los profesionales del laboratorio en el manejo de la enfermedad es, si cabe, todavía más relevante, siendo preciso que adquieran el conocimiento y las competencias necesarias para poder llevar a cabo correctamente su cometido.

Las sociedades científicas, como la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica, la Asociación Española de Genética Humana y las sociedades científicas del Laboratorio Clínico (AEBM-ML, AEFA, SEQC), entre otras, están contribuyendo a través de sus programas formativos a que la MP sea conocida en nuestro entorno.

Con este artículo, pretendemos realizar una puesta al día de la situación actual, desarrollando el ámbito de aplicación de la MP, haciendo un breve resumen de los proyectos más relevantes, explicando la función a desarrollar por el laboratorio y, por último, describiendo los retos a los que nos enfrentamos.

## Ámbito de aplicación de la medicina personalizada

La MP es un enfoque multifacético para la atención al paciente, cuya plena aplicación engloba los siguientes aspectos:

- a) *Prevención*. La identificación de personas con un alto riesgo de desarrollar una determinada enfermedad permite la instauración de medidas específicas que disminuyan dicha probabilidad. Por ejemplo, está demostrado que la mastectomía bilateral y la ooforectomía disminuyen en más de un 90% la probabilidad de desarrollar cáncer de mama en las mujeres portadoras de mutación en los genes BRCA1/2<sup>2</sup>.
- b) *Detección precoz*. Uno de los aspectos básicos de la MP es la identificación de biomarcadores que permitan detectar la enfermedad antes de la aparición de los síntomas. En general, los marcadores moleculares son más sensibles, más precisos y más precoces que los marcadores tradicionales. Por ejemplo, el estudio de ADN tumoral fecal permite la identificación de casi el doble de lesiones premalignas que el test de hemorragia oculta en heces<sup>3</sup>.
- c) *Diagnóstico*. El diagnóstico de precisión es un requisito previo al tratamiento personalizado que caracteriza la MP. Un ejemplo son los cambios sustanciales que han tenido lugar en el tratamiento de las enfermedades oncológicas. Así, la identificación de que la translocación que da lugar al cromosoma Philadelphia crea un oncogén de fusión (BCR-ABL) y que este era el factor causante del crecimiento de las células mieloides dio lugar al desarrollo de fármacos específicos (inhibidores de tirosina cinasas). Existen también test diagnósticos de acompañamiento (*companion diagnostic*) que identifican a los pacientes con mayor probabilidad de responder favorable o desfavorablemente a un tratamiento y que monitorizan su respuesta al mismo. Además, los paneles de expresión génica basados en PCR cuantitativa y transcripción reversa sirven para la clasificación molecular de

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/11008656>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/11008656>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)