



Medicina personalizada de precisión, un beneficio para el paciente con cáncer

DESDE la publicación del Genoma Humano en 2003, se ha producido un enorme avance en el conocimiento de las bases moleculares del cáncer. Esta información ha propiciado un gran desarrollo y aprobación de nuevos fármacos dirigidos contra dianas moleculares (targeted therapy) con mayor actividad tumoral y menor toxicidad, que permiten un abordaje de medicina personalizada de precisión. Paralelamente se han desarrollado técnicas más sofisticadas de diagnóstico genómico mediante de Secuenciación Masiva o Next-generation Sequencing (NGS), la denominada medicina genómica.

La medicina personalizada de precisión está cambiando la perspectiva en la atención en salud. Se trata de la identificación y aplicación de un abordaje preventivo, diagnóstico y terapéutico basándose en el perfil molecular específico del paciente. Supone un cambio de paradigma en la atención clínica del paciente con cáncer, incorporando estrategias de diagnóstico y tratamiento más eficaces y seguros.

En cáncer es esencial la adaptación del tratamiento médico a las características individuales de cada paciente. Esto no implica la generación de medicamentos o técnicas médicas únicas para cada paciente, sino la capacidad de adaptar los tratamientos oncológicos, a las características de los pacientes según su susceptibilidad a experimentar una determinada enfermedad, a la presencia de determinados biomarcadores predictivos y pronósticos.

Así, será posible personalizar el tratamiento de cada paciente con terapias específicas según su perfil genómico, evitando efectos secundarios adversos y tratamientos no efectivos. Por otra parte, gracias a la Farmacogenómica es posible incluso establecer la dosis y la duración de un tratamiento de manera personalizada. Finalmente, es posible evaluar la predisposición genética de un individuo al cáncer e implementar con esta información programas de prevención y diagnóstico precoz.

Nos dirigimos a un nuevo escenario en el que la información genómica generada en los hospitales crecerá de manera exponencial, acelerada por la disminución en los costes de secuenciación génica para el análisis de mutaciones de exomas completos, de paneles de genes,

individuales, por lo que estos análisis podrían convertirse en rutina.

Los análisis genómicos en cáncer todavía no son una práctica habitual en la rutina clínica de todos los hospitales de nuestro país, debido fundamentalmente a la complejidad de los datos que generan los secuenciadores, que requieren personal altamente cualificado en biología computacional, lo que por el momento no es fácil en laboratorios que no tengan un fuerte compromiso con la investigación.

La Clínica Universidad de Navarra ha hecho una apuesta decidida por el tratamiento integral de los pacientes con cáncer, y por la investigación oncológica, creando un centro de investigación de cáncer, donde trabajan juntos profesionales clínicos e investigadores básicos para lograr una atención multidisciplinar, y una Medicina Personalizada de Precisión. Así mismo ha creado una Unidad Central de Ensayos Clínicos con el objetivo de compaginar la asistencia con la investigación traslacional y hacer que los resultados sean rápidamente aplicables a los pacientes.

Como unidad de apoyo, CIMA LAB Diagnostics, el laboratorio de diagnóstico genético/genómico integral, nació en la Universidad de Navarra hace 4 años con un objetivo muy claro: hacer llegar la medicina genómica a los profesionales clínicos, y poner a su alcance las técnicas más novedosas de diagnóstico genético y genómico, implementando nuevas técnicas en función de los nuevos biomarcadores predictivos o pronósticos que se vayan describiendo, o en función de nuevas estrategias diagnósticas. Además proporciona el asesoramiento genético necesario para la mejora continua del cuidado de los pacientes con cáncer.

Ha comenzado una nueva era de diagnóstico y tratamiento integral del cáncer que busca la generación de respuestas clínicas de larga duración y la transformación del cáncer en una enfermedad curable. Para ello, en mi opinión hay dos puntos esenciales: el primero, generar conocimiento promoviendo ensayos clínicos y proyectos de investigación biomédica y de innovación diagnóstica. El segundo, el trabajo multidisciplinar en el que los clínicos, anatomopatólogos, genetistas, bioinformáticos, investigadores básicos, y personas de todas las unidades de apoyo trabajen más coordinados que nunca para que la implementación de la medicina personalizada de precisión y la atención integral sea una realidad con un beneficio real para el paciente con cáncer.

Dra. M^a José Calasanz, directora del Área de Genómica de CIMA LAB Diagnostics.

