

EDITORIAL

BENEFICIOS Y DESAFÍOS DE LA MEDICINA DE PRECISIÓN

Los veloces y persistentes progresos que se comprueban en los campos de la biotecnología y la genética, especialmente a partir de la introducción del secuenciamiento de próxima generación, conducirán a que, en poco tiempo, la utilización de perfiles genéticos sea una herramienta que guíe el manejo individual en muchas enfermedades.

Se denomina *medicina de precisión*, también llamada *medicina personalizada* o *medicina genómica*, a la aplicación de perfiles específicos de cada paciente que incorporan datos genéticos, clínicos y ambientales para evaluar riesgos individuales y diseñar estrategias de prevención y tratamiento.

Quienes tratamos pacientes con cáncer venimos pensando, desde hace años, que la terapéutica debería ser individualizada, no solo porque cada paciente es distinto –concepto tan antiguo como la misma medicina–, sino porque cada cáncer de cada paciente tiene características biológicas particulares.

Actualmente, los pacientes con cáncer de pulmón y colorrectal, tanto como quienes padecen de melanoma y leucemia, son sometidos rutinariamente a pruebas moleculares, lo que permite seleccionar tratamientos que aumentan los períodos de sobrevida y reducen la exposición a efectos adversos innecesarios.

En lo que respecta al cáncer de mama, este concepto teórico fue llevado a la práctica inicialmente al diferenciarse los carcinomas hormono-respondedores de los no hormono-respondedores, y luego, con más exactitud, al ser descriptos por Perou los subtipos moleculares principales.⁽¹⁾ Otro ejemplo de medicina de precisión es la prevención secundaria del cáncer de mama en mujeres de alto riesgo que presentan mutaciones en genes de alta penetrancia, mediante un tamizaje intensivo que incluye resonancia nuclear magnética mamaria.

El presidente de los Estados Unidos Barack Obama anunció recientemente su *Iniciativa sobre Medicina de Precisión (PMI)*, que proyecta el estudio de múltiples enfermedades, aunque su primera etapa está orientada a la oncología.⁽²⁾ Este anuncio implica la asignación de 215 millones de dólares en el presupuesto de 2016, orientados principalmente a los Institutos Nacionales de Salud (NIH) y al Instituto Nacional del Cáncer (NCI). Este último se encargará de acelerar los procesos de diseño de nuevos tratamientos de precisión mediante la expansión de los estudios clínicos basados en pruebas genéticas. El NIH liderará la creación de una cohorte de más de un millón de participantes en estudios de investigación en los que se recolectarán datos sobre la historia clínica, perfiles genéticos y metabólicos, microbioma, datos del medio ambiente y estilo de vida de esos participantes.

En el último congreso de la ASCO se anunció el lanzamiento del estudio *Targeted Agent and Profiling Utilization Registry (TAPUR Study)*, que evaluará el uso de terapias blanco-específicas para indicaciones no aprobadas (*off label*) en varios cánceres, basadas en la variación genómica particular de cada tumor. El NCI también anunció que comenzarán el estudio *Molecular Analysis for Therapy Choice (NCI-MATCH)*, que también se basa en tratar los tumores a través de las mutaciones accionables, como parte de la *Iniciativa sobre Medicina de Precisión*.

¿Debería el Estado invertir en el desarrollo de tratamientos orientados a individuos y no a poblaciones? Al respecto, se han alzado voces que advierten que las mejoras en la salud pública dependen casi exclusivamente del mejoramiento de las condiciones socioeconómicas de los grupos más desfavorecidos de la sociedad.⁽³⁾ Se ha demostrado que, incluso

en países –como el Reino Unido– en los que los servicios de salud se proveen a todos los grupos sociales con idéntica accesibilidad y en los que los costos de la atención no son una barrera, persiste un gradiente en los indicadores de salud que depende del nivel social.

Pero las promesas de la medicina de precisión se están comenzando a cumplir, por lo que cada vez será más difícil negarse a su incorporación en nuestra práctica clínica, aunque también plantean dificultades en cuanto a los modos de financiar su aplicación. Como ejemplo, la demostración –hasta hace poco tiempo impensable– de respuestas completas prolongadas con la combinación de nivolumab e ipilimumab en melanoma metastásico nos cuestiona sobre cómo hacer frente a tratamientos de altísimo costo. En este caso, la combinación de drogas asciende a trescientos mil dólares por tratamiento.

A fines del siglo pasado, o sea hace muy poco tiempo, veíamos con expectativa y algo de escepticismo la posibilidad de contar con los beneficios de la medicina personalizada. En los próximos años, los pacientes, los médicos, las sociedades científicas y los gobiernos se verán enfrentados tanto a los beneficios como a los desafíos que su realidad impone.

Dr. Gustavo Hauszpiegel

Médico de planta del Hospital Pena

Comisión de Publicaciones
de la Sociedad Argentina de Mastología

Referencias

1. Perou CM *et al.* Molecular portraits of human breast tumours. *Nature* 2000; 406: 747.
2. Collins FS and Varmus H. A new initiative on precision medicine. *N Engl J Med* 2015; 372: 793.
3. Bayer R and Galea S. Public health in the precision-medicine era. *N Engl J Med* 2015; 373: 499.
4. Postow MA *et al.* Nivolumab and Ipilimumab versus Ipilimumab in Untreated Melanoma. *N Engl J Med* 2015; 372: 2006.