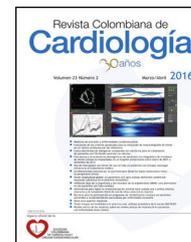




SOCIEDAD  
COLOMBIANA  
DE CARDIOLOGÍA Y  
CIRUGÍA CARDIOVASCULAR

# Revista Colombiana de Cardiología

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



## EDITORIAL

## Medicina genómica en Cardiología

## Genomic Medicine in Cardiology



Ignacio Briceño Balcázar<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

<sup>b</sup> Facultad de Medicina, Universidad de La Sabana, Bogotá, Colombia

Recibido el 11 de octubre de 2016; aceptado el 17 de octubre de 2016

Disponible en Internet el 17 de enero de 2017

El desarrollo de nuevas tecnologías y el conocimiento de la secuencia del genoma humano, han abierto la posibilidad de estudiarlo a precios asequibles para los pacientes y las instituciones de salud, permitiendo su aplicación en enfermedades de alta prioridad como las cardiovasculares, la diabetes y el cáncer.

En los últimos años, la secuencia del genoma a gran escala ha llevado a descubrimientos de variantes de genes que confieren riesgo a muchas enfermedades comunes y complejas. En medicina cardiovascular se han hecho una serie de descubrimientos de variantes de secuencias que están asociadas a trastornos como la enfermedad de las arterias coronarias, la fibrilación auricular, la enfermedad vascular periférica, el aneurisma de la aorta y el ictus isquémico. Por tanto, una buena proporción de datos genéticos se ha acumulado en cardiología y estos han aumentado la comprensión de una serie importante de enfermedades.

Mediante el estudio de las variantes genéticas polimórficas asociadas a los riesgos para diferentes enfermedades, surge un potencial en la medicina predictiva y preventiva. En la actualidad, los laboratorios clínicos ofrecen estudios de más de 30.000 variantes asociadas con la susceptibilidad genética, a las que médicos y pacientes pueden acceder cada vez con mayor facilidad. Estos exámenes permiten establecer un plan preventivo personalizado en salud. Mientras que hoy los criterios de manejo terapéutico son fenotípicos (edad, índice de masa corporal, cuadro hemático

o función renal, por ejemplo), se están descuidando las particularidades genéticas individuales de los pacientes y de sus enfermedades. De ahí que es fundamental considerar los polimorfismos genéticos relevantes para mejorar la caracterización de enfermedades cardiovasculares prevalentes e incidentes, tanto para seleccionar la terapia apropiada, como para definir los medicamentos y las dosis adecuadas para cada paciente.

También hay aspectos legales presentes en esta nueva concepción de la medicina. Por ejemplo, existe una legislación de medicamentos para indicar en sus etiquetas las diferentes respuestas respecto a las variantes genéticas de los pacientes, teniendo en cuenta que dosis similares pueden provocar reacciones adversas en diferentes individuos, mientras que para algunos tales dosis pueden ser insuficientes. Este nuevo escenario regulatorio promoverá la verificación de los polimorfismos de la respuesta al fármaco antes de la administración de medicamentos como anticoagulantes, tratamientos para hiperlipidemia y quimioterapia, entre otros.

Por otra parte, en relación con las enfermedades recesivas producidas por la presencia de dos alelos de un gen mutado que se heredan de la madre y del padre, es posible comprender, mediante el estudio de las mutaciones correspondientes, si una pareja está en alto riesgo de tener hijos con la enfermedad; así los padres podrán decidir si van a correr este riesgo o llevar a cabo conductas como el diagnóstico preimplantatorio o bien optar por la adopción.

Aunque los estudios genéticos de perfiles moleculares son promisorios, hay preguntas sobre el procedimiento de

Correo electrónico: [ibricen@javeriana.edu.co](mailto:ibricen@javeriana.edu.co)

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccar.2016.10.046>

0120-5633/© 2016 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

la solicitud y cómo los resultados se comunican a los pacientes. Más allá del buen uso clínico que, según se ve, es altamente aconsejable, pueden ser motivo de preocupación: a- el diagnóstico presintomático –especialmente en los niños–, b- el mal uso intencionado de esta información por las compañías de seguros médicos considerando las condiciones genéticas como pre-existentes–, y c- la gran cantidad de información y su relativa aplicación actual compleja en poblaciones donde los estudios de asociación no se han llevado a cabo aún. Veamos las implicaciones de este a, b, c:

- a. En varios países se solicita este tipo de exámenes en farmacias o laboratorios –sin prescripción médica– y los resultados se envían por correo directamente a la parte interesada. Es preocupante lo que puede suceder a los pacientes que reciben esta información descontextualizada; por ejemplo, si el informe indica la susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer, sin soporte médico para identificar los riesgos de su desarrollo o la posibilidad de transmitir la enfermedad a su descendencia. Esto sugiere la importancia, más que nunca, del consejo clínico y genético en el momento de la entrega de los resultados del análisis.
- b. Las compañías de seguros deben tener en cuenta los perfiles genéticos moleculares como herramienta *preventiva* que permite mejorar la calidad del servicio al tiempo que reduce los costos; en el caso de los anticoagulantes, por ejemplo, si se realiza un examen de farmacogenética previo, se podrá aplicar el medicamento idóneo de manera oportuna sin acudir a ensayos terapéuticos, evitando efectos secundarios deletéreos.

- c. Otro aspecto a tener en cuenta es que los estudios de asociación entre los polimorfismos genéticos y la enfermedad necesitan miles de casos y controles, lo cual los hace muy costosos para su implementación en Colombia. Por esta razón, en la interpretación de los resultados se debe considerar el origen ancestral de los pacientes con el propósito de interpretar los hallazgos según la filiación étnica de cada uno. Por ahora, esta es la conducta más adecuada teniendo en cuenta que tomará un largo tiempo antes de que se puedan efectuar estudios de validación en cada país.

En el ámbito de la cardiología, con el advenimiento de las técnicas de secuenciación de nueva generación se han podido dilucidar las causas de las cardiopatías estructurales congénitas y los trastornos del ritmo en el plano genético, permitiendo el examen de miles de genes candidatos asociados a estas enfermedades. Esto facilita el diagnóstico preciso, así como la determinación de familiares con susceptibilidad que se presenten aún como asintomáticos y que podrían ingresar en programas de prevención.

En muchos casos, los resultados de la genómica clínica ofrecen nuevas pistas mecanísticas en la fisiopatología de las enfermedades cardiovasculares complejas y pueden apuntar hacia nuevos enfoques terapéuticos. El siguiente paso importante es comenzar a transformar estos resultados a través del conocimiento clínico práctico con el objetivo de mejorar la atención de la salud cardiovascular.

Al igual que con todos los grandes avances en la medicina, la genómica abre un camino que traerá enormes beneficios en tanto se consideren los criterios de buenas prácticas médicas.