



Medicina de Familia SEMERGEN

www.elsevier.es/semergen



EDITORIAL

Medicina personalizada en atención primaria



Personalized medicine in primary care

El Proyecto del Genoma Humano¹, a finales del siglo pasado, vino a dar un enorme impulso a la investigación genética y desde entonces, no ha parado de crecer la incorporación de técnicas y terminología derivada del genoma y la biología molecular (OMICS) a la prevención, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad. En algunas especialidades médicas como la oncología y la hematología, al amparo de estas nuevas tecnologías se está desarrollando lo que se ha venido a llamar medicina personalizada de precisión (MPP). Esta MPP facilita que el tratamiento de algunos tumores, como el de mama, y algunos tipos de leucemia puedan ser tratados de una forma más selectiva, efectiva y segura². El abaratamiento que aporta la economía de escalas y los avances en las tecnologías de la información y comunicación (*big data*), vaticinan que estamos solo ante el inicio de un gran cambio al que la medicina de familia, y su ámbito natural como es la atención primaria, no es ajena.

En este número de la revista los doctores Bugarín-González y Carracedo, en un interesante artículo, se centran en la «Genética y la medicina de familia»³. Señalando como punto de partida la insuficiente formación en genética que existe en España, ya desde el pregrado, pero también en los programas de especialidades MIR, y en particular en la medicina de familia, los autores nos ilustran con varios ejemplos de países que han introducido mejoras no solo en los conocimientos de los médicos de familia, sino también en las habilidades prácticas y competencias en esta materia. A continuación, el artículo discurre por un acertado recordatorio de los conceptos generales en genética, las pruebas que se realizan tanto en clínica como en la investigación, el consejo genético, para finalizar con los aspectos sociales, éticos y legales que se pueden plantear.

Centrados en la MPP, según el National Institute of Health (NIH) de Estados Unidos, se trata de un enfoque emergente sobre la prevención y el tratamiento de las enfermedades que considera la variabilidad individual determinada por el

medio ambiente, los estilos de vida y los genes de cada persona. En consecuencia, la MPP tiene como principal objetivo adaptar la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad a las características individuales de cada paciente. Esto supone la posibilidad de identificar a aquellos pacientes que difieren en su susceptibilidad a presentar una determinada enfermedad, en el pronóstico de la misma o en su respuesta y tolerabilidad a un determinado tratamiento. Esta identificación se realiza a través del análisis e integración de datos genómicos y otras ciencias «ómicas» (e. g., metabólica) con datos clínicos y del entorno del paciente. Este abordaje personalizado, adaptado a las características del paciente, va a ser más efectivo y eficiente al ajustar mejor las acciones preventivas, diagnósticas y terapéuticas.

Si lo miramos con una cierta perspectiva este afán de personalizar la atención a los pacientes viene de lejos, ya Hipócrates, en uno de sus aforismos decía: *Es más importante conocer al paciente que tiene una enfermedad que la enfermedad que tiene el paciente*. Incluso en gran medida ya practicamos una MPP al prescribir un determinado antibiótico guiados por el antibiograma o un antihipertensivo en función de la edad y de las enfermedades asociadas del paciente o de sus antecedentes familiares. De lo que se trata es de adaptar nuestro trabajo diario a unos cambios vertiginosos que incluyen desde una terminología desconocida a sofisticados tratamientos.

Desde la perspectiva de la medicina de familia, las oportunidades son muchas y variadas. Pero también deberemos afrontar preguntas y saber interpretar, usar y aplicar, con una visión tan holística como práctica, las pruebas genéticas y genómicas, de manera especial en la prevención, cribado y tratamiento de muchas enfermedades que afectan o tienen el potencial de hacerlo, a muchos pacientes que vemos cada día en nuestra consulta. Por otra parte, la mayor implicación de los pacientes en su autocuidado también se acompaña de la aparición de un mercado emergente de *test* genéticos dirigidos a los consumidores (DCT, por sus siglas en inglés), con muy escasa evidencia científica y que pueden conseguirse *on line* sin prescripción médica y a un precio razonable⁴. Habrá que estar atentos a este hecho.

Véase contenido relacionado en DOI:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2017.08.005>

<https://doi.org/10.1016/j.semerg.2018.01.006>

1138-3593/© 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

La aportación de la atención primaria en la investigación en este campo también debe ser un aspecto relevante tanto a nivel individual como en estudios poblacionales. Finalmente, el debate ético, tanto en los círculos científicos como en los sociales, debe incluir la opinión del médico de familia.

Por todo ello tiene razón de ser la constitución a mediados del año 2017 de un Grupo de Trabajo en Medicina Genómica y Personalizada en nuestra Sociedad Científica SEMERGEN. ¿Cuáles son los objetivos fundamentales de este grupo de trabajo?: 1) aumentar el conocimiento científico-técnico de los socios de la SEMERGEN en esta novedosa área. En este sentido pueden consultarse los siguientes enlaces: https://www.primarycaregenetics.org/?page_id=109&lang=en; <https://medicinagenomica.com/vision360/#programa>; 2) promover y mejorar las competencias del médico de familia en el área de la genética clínica y sus aplicaciones en la consulta; 3) promover la participación de SEMERGEN, como Sociedad Científica, en las iniciativas ya existentes en España, como en las futuras, sobre medicina genómica personalizada y de precisión, y 4) establecer alianzas, especialmente en el campo de investigación, con otras sociedades científicas y organizaciones que desarrollen actividades sobre medicina genómica personalizada.

Bibliografía

1. National Human Genome Research Institute. Disponible en: <https://www.genome.gov/>
2. Dzaou VJ, Ginsburg GS. Realizing the Full Potential of Precision Medicine in Health and Health Care. *JAMA*. 2016;316:1659–60.
3. Bugarín-González R, Carracedo Á. Genética y medicina de familia. *Semergen*. 2017. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2017.08.005>
4. Rockwell KL. Direct-to-Consumer Medical Testing in the Era of Value-Based Care. *JAMA*. 2017;317:2485–6.

M. de la Figuera von Wichmann^{a,c,*} y V. Martín Sánchez^{b,c}

^a *Editor Asociado revista SEMERGEN-Medicina de familia*

^b *Editor Jefe revista SEMERGEN-Medicina de familia*

^c *Grupo de Trabajo de Medicina Genómica Personalizada de SEMERGEN*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mfiguera@eapsardenya.cat

(M. de la Figuera von Wichmann).