

Allanando el camino para la medicina moderna: la genética se encuentra con la biología molecular para personalizar los tratamientos

Isabel Varela-Nieto

Profesora de Investigación CSIC y Jefe de grupo CIBERER-ISCiii
Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM
Presidenta electa de la SEBBM desde 2018

El avance en el conocimiento del genoma humano y en la tecnología que permite su secuenciación, análisis y comparación, está permitiendo el comienzo de una nueva era en el estudio de las enfermedades humanas. En este contexto, la biología molecular ha sido, y es, un importante motor de transformación en la forma en la que las enfermedades son diagnosticadas y tratadas. De hecho, los avances en la comprensión de los determinantes moleculares de la enfermedad, así como de la respuesta a los tratamientos, abren nuevas oportunidades médicas para desarrollar tratamientos a medida. Y así, en la medicina moderna que está comenzando en este siglo, se pueden ajustar los tratamientos a las características individuales y, de esta forma, poder utilizar una gama más amplia de medicamentos en aquellas personas que no muestran reacciones adversas específicas.

La medicina de precisión, también denominada personalizada o genómica, es esencial para el diagnóstico de las enfermedades raras, que a su vez ofrecen la oportunidad de comprender los mecanismos básicos de las enfermedades comunes. Avanzamos por lo tanto hacia una medicina de precisión, una medicina predictiva, preventiva, personalizada, individualizada y participativa. Sin embargo, con el desarrollo de la medicina personalizada, las personas y los sistemas de salud se enfrentan a nuevos desafíos, incluido el equilibrio de sus riesgos y beneficios, al mismo tiempo que consideran sus implicaciones éticas, financieras, sociales y legales, en particular lo referente a la protección en el procesamiento personal de los datos.

Por último, destacar que la medicina personalizada precisa de un esfuerzo concertado para progresar, ya que se trata de un campo transversal que solo puede tener éxito si se reúnen la experiencia y los datos de disciplinas y sectores muy diferentes.

Todos estos aspectos son presentados y discutidos de forma clara en este dossier por los siguientes expertos:

Francesc Palau del Servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital Infantil *Sant Joan de Déu* en Barcelona y del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Es un experto en genética clínica, genómica, neurogenética y pediatría, entre otros campos relacionados. Su artículo titulado "Medicina personalizada o de precisión: la homeostasis de la individualidad" aborda con éxito la tarea de explicar al lector qué es y qué sabemos de la medicina personalizada, sus bases moleculares y sus aplicaciones actuales y potenciales.

María Isabel Loza encabeza el equipo de expertos formado por **José Brea**, **Catarina Allegue** y **Ángel Carracedo** del Centro de investigación CIMUS de la Universidad de Santiago de Compostela y de la *Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica* de Santiago de Compostela. Estos autores abordan el aspecto clave de cómo aplicar el conocimiento para el desarrollo de terapias ajustadas, de precisión, para el paciente y nos presenta el segundo artículo titulado "Farmacología y terapéutica en la medicina de precisión".

Por último, **Carmen Ayuso**, del Servicio de Genética y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz, Hospital Universitario (IIS-FJD, UAM) y CIBERER de Madrid, cierra el dossier con el artículo "Medicina de precisión. Una reflexión ética".

Todos los autores son expertos reconocidos internacionalmente en su campo y es un placer y un privilegio para la SEBBM reunirlos en este dossier.