

## El porqué de una Cátedra de medicina genómica, aquí y ahora

### The why of a study center of genomic medicine, here and now

Orlando Rafael Serrano-Barrera<sup>1,2</sup> , Jenny de la Caridad Hernández-Betancourt<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Hospital General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". <sup>2</sup>Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Orlando Rafael Serrano-Barrera, correo electrónico: orlandosb@infomed.sld.cu, orlando@ltu.sld.cu

#### Señor Editor:

La Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas ha creado la Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica, primera de su tipo en Cuba. Cabe preguntarse acerca de la pertinencia de tal iniciativa, teniendo en cuenta que no existe hospital o clínica en el sistema cubano de salud que disponga de servicios basados en las tecnologías ómicas. Tampoco los planes de estudio de la carrera de Medicina ni otras del perfil biomédico en el país han incorporado de manera sistémica e integrada el estudio de las bases y aplicaciones de esta nueva área del conocimiento científico.

La medicina genómica es definida como la disciplina médica emergente, que se relaciona con el uso de la información del genoma de un individuo como parte de su atención clínica, por ejemplo, para la toma de decisiones diagnósticas o terapéuticas, así como otras implicaciones sanitarias. (1) Está soportada por un grupo de tecnologías, denominadas genéricamente como ómicas, que abordan aspectos moleculares y celulares, particulares o interrelacionados, pueden procesar un elevado número de muestras y generan un gran volumen de datos, incluidos bajo el término de *big data*. (2)

Solo para que se tenga una idea del interés en este alegado nuevo modelo de medicina, si se revisa la base de datos bibliográfica PubMed, se verá que el número de artículos que se recuperan con la expresión "*genomic medicine*" aumentó más de 550 veces entre 1997 y 2017.

La práctica clínica, desde la perspectiva de la medicina genómica, se potencia con notables avances en el diagnóstico, el tratamiento y la predicción de riesgos para las enfermedades humanas, entre muchas otras aplicaciones que no puede abordarse totalmente en este espacio. Por medio de las tecnologías ómicas ha sido posible llegar a diagnósticos precisos en pacientes afectados por entidades raras, (3) mientras áreas relacionadas han adquirido una importancia creciente, como los diagnósticos prenatales, preconcepcional y

presintomático, al igual que el pronóstico a partir de la presencia de un marcador o conjunto de ellos. La clasificación de las enfermedades también varía y se expande con nuevas subdivisiones. (4, 5)

Ya es una realidad la identificación de nuevas dianas terapéuticas para el desarrollo de fármacos y vacunas contra las enfermedades de importancia sanitaria y para las que se catalogan como olvidadas, uno de los impactos más esperados del estudio del genoma humano. (6) Pero con la medicina genómica es posible, además, la predicción de la respuesta y de reacciones adversas a los medicamentos, los ajustes de dosis de acuerdo con la capacidad metabólica del individuo, a lo que se añaden nuevas formas terapéuticas, como la edición del genoma, que se ensaya con resultados tan promisorios como controvertidos. (7) Ninguna especialidad médica está ajena a los beneficios de estos avances, que se extienden hasta la atención primaria. (8)

Tanto en lo relativo al diagnóstico, las terapias como en otras direcciones, la medicina genómica genera temas de polémica, sobre todo en lo ético y lo bioético, que desbordan el ámbito sanitario e implican a toda la sociedad. (9) Debe ser esta un área a observar y discutir para conciliar con los principios de la práctica médica cubana.

Numerosas instituciones hospitalarias en el mundo incorporan paulatinamente los servicios de secuenciación y otras metodologías moleculares. Este cambiante escenario de la práctica clínica se completa con otros aspectos a considerar: la expansión del mercado del diagnóstico directo para los consumidores (la venta de pruebas diagnósticas que son empleadas por los usuarios en sus domicilios), el establecimiento paulatino de normas y regulaciones sanitarias que incluyen el uso de las tecnologías ómicas y obligarán a su adopción, así como el abaratamiento progresivo de los costos de estos servicios, (10) lo que pone la secuenciación del genoma o de una parte de él al alcance de un

Citar como: Serrano-Barrera OR, Hernández-Betancourt Jd. El porqué de una Cátedra de medicina genómica, aquí y ahora. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2019; 44(1). Disponible en: <http://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/1517>.



número creciente de personas. Si nuestro sistema de salud ha asimilado cada innovación tecnológica que ha evidenciado utilidad para la atención sanitaria, para ponerla en función de mejorar los servicios que se brindan a la población cubana, ¿por qué no sucederá lo mismo con la medicina genómica? Más que escepticismo, debemos mostrar nuestra aspiración e intención para asumirla.

En la misma dirección, las universidades comienzan a reformular sus planes de formación para ajustarlos a este nuevo contexto sanitario que demanda la preparación de los profesionales que indicarán, emplearán e interpretarán los resultados de los estudios genómicos; en los países desarrollados la academia tampoco ha abordado este problema adecuadamente. (11) Debe tenerse en cuenta que los estudiantes que hoy tenemos sentados en nuestras aulas son la generación a la que corresponderá implementar y hacer uso de la medicina genómica. ¿Qué debemos esperar?

Definitivamente, la medicina ha cambiado y lo seguirá haciendo a partir de los acelerados avances científicos, entre los que se destacan los aportes de las tecnologías ómicas. Sus impactos, a no dudarlo, son ineludibles y deben ser bien recibidos por la mejoría que significan para la calidad de los servicios sanitarios que ofrecemos a nuestra población. Las características del sistema cubano de salud y de la docencia médica del país, la experiencia y los resultados en la prevención y la atención de las enfermedades genéticas, la voluntad política que prioriza la salud pública como uno de los principales derechos ciudadanos, son algunas de las fortalezas y oportunidades que auguran la progresiva introducción de la medicina genómica en Cuba. (12)

La Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica, adscrita a la Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas, dirigirá sus esfuerzos a la promoción del conocimiento sobre las aplicaciones actuales o potenciales de las tecnologías ómicas en la práctica clínica y en las ciencias en general. Busca aportar a la preparación de los profesionales y estudiantes del sistema nacional de salud para enfrentar la introducción de la medicina genómica en el país. También, generar espacios de discusión plural sobre las implicaciones sociales, éticas, económicas y políticas de los avances en esta área. Asimismo, fomentar, proponer y ejecutar proyectos de investigación que aborden cada uno de los aspectos mencionados en este párrafo y otros que guarden relación con ellos.

A continuación, enunciaremos los objetivos de trabajo de la cátedra y algunas acciones realizadas o planificadas para cumplimentarlos:

1. Buscar y diseminar sistemáticamente información científica actualizada sobre las aplicaciones médicas de las tecnologías derivadas del Proyecto Genoma Humano y de la secuenciación de otras especies, para los profesionales, técnicos y estudiantes del sistema cubano de salud.

Acción 1: actualización mensual del sitio web Medicina Genómica (<http://blogs.sld.cu/oserranob/>) como órgano de divulgación de la cátedra. (13)

2. Diseñar, ejecutar, asesorar y apoyar proyectos de investigación para formar competencias relacionadas con las tecnologías ómicas y facilitar su introducción en la práctica clínica, de acuerdo con las políticas sanitarias y las legislaciones vigentes en el país.

Acción 1: tema doctoral aprobado sobre las tecnologías ómicas como contenido de la formación médica inicial.

Acción 2: promover la actividad científica estudiantil en esta temática.

Acción 3: incorporar la medicina genómica como tema de investigación de residentes y otros profesionales del sistema de salud.

3. Organizar, auspiciar y promover eventos, cursos, talleres, conferencias y otras actividades de intercambio científico que propicien la discusión multidisciplinaria sobre los aspectos técnicos, éticos y sociales de las tecnologías ómicas.

Acción 1: convocar sesiones científicas periódicas sobre la medicina genómica.

Acción 2: diseñar e impartir cursos optativos para estudiantes y de posgrado para profesionales.

4. Gestionar, procesar y producir recursos documentales, impresos o digitales, y otros materiales relativos a la medicina genómica y las tecnologías ómicas, para ponerlos a disposición del personal sanitario cubano relacionado con la asistencia, la docencia y la investigación.

Acción 1: creada una biblioteca temática especializada, con fuentes impresas y digitales, ubicada en el Hospital General Docente Dr. Ernesto Guevara de la Serna. Contiene las revistas *LabMedica*, *BioTechniques*, *HHMI Bulletin*, *Big Picture*, *Cancerworld* y *Frontline Genomics*. También, versiones digitales de artículos, capítulos y libros de textos.

Acción 2: confección de un boletín digital trimestral con temas relacionados con la medicina genómica.

5. Fomentar intercambios y establecer relaciones con otros investigadores, instituciones y organizaciones de Cuba y otros países, que laboren en áreas relacionadas con los temas que aborda la cátedra.

Acción 1: establecer vínculos con personas e instituciones cubanas o radicadas en Cuba, interesadas en la medicina genómica.

Acción 2: buscar activamente y establecer alianzas con instituciones e individuos con intereses similares en el mundo.

En la Cátedra Multidisciplinaria de Medicina Genómica participan instituciones como el Hospital General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna", el Centro Provincial de Genética Médica y la Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas. Están representadas especialidades médicas y otras

ciencias, como inmunología, laboratorio clínico, anatomía patológica, genética, hematología, oncología, bioquímica, embriología y filosofía. Incluye profesionales y estudiantes, en el afán de que sean los mismos protagonistas, los de hoy y los del mañana. Está abierta a todos los que compartan nuestros objetivos e intereses y tengan disposición para hacer.

Aspiramos a que esta iniciativa sea parte de los esfuerzos en la dirección de avanzar hacia la integración de la medicina genómica y la medicina comunitaria en un modelo sistémico de asistencia, ajustado a las condiciones y características de Cuba, a partir de la formación acelerada de los recursos humanos del sistema nacional de salud. Es un primer paso necesario, aquí y ahora, hacia un futuro que no luce lejano.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. National Human Genome Research Institute. What is Genomic Medicine? National Human Genome Research Institute; c2018. Disponible en: <https://www.genome.gov/27552451/what-is-genomic-medicine/>.
2. Quiroga C. Las tecnologías «ómicas»: situación actual y desafíos futuros. *Rev Argent Microbiol.* [revista en internet]. 2016 [citado 6 de marzo 2017]; 48(4): 265-266. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/2130/213049175001.pdf>.
3. López-Martín E, Martínez-Delgado B, Bermejo-Sánchez E, Alonso J, the SpainUDP Network, Posada M. SpainUDP: The Spanish Undiagnosed Rare Diseases Program. *Int. J. Environ. Res. Public Health* [revista en internet]. 2018 [citado 6 de marzo 2017]; 15(8): 1746. Disponible en: <http://www.mdpi.com/1660-4601/15/8/1746/htm>.
4. Farfán MJ, Torres JP. Diagnóstico en medicina en la era de las "ómicas". *Rev Chil Pediatr* [revista en internet]. 2018 [citado 6 de marzo 2017]; 89(2): 163-165. Disponible en: <http://revistachilenadepediatria.cl/index.php/rchped/article/download/679/675>.
5. CELPRES. The Cancer Genome Atlas. Welcome to the Pan-Cancer Atlas. Washington, DC, USA: CELPRES; c2018. Disponible en: <https://www.cell.com/pb-assets/consortium/PanCancerAtlas/PanCani3/index.html?code=cell-site>.
6. Sengupta S, Sun SQ, Huang K, Oh C, Bailey MH, Varghese R, et al. Integrative omics analyses broaden treatment targets in human cancer. *Genome Medicine* [revista en internet]. 2018 [citado 6 de marzo 2017]; 10(1): 60. Disponible en: <https://genomemedicine.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13073-018-0564-z>.
7. Scott A. How CRISPR is transforming drug discovery. *Nature* [revista en internet]. 2018 [citado 6 de marzo 2017]; 555(7695): S10-S11. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/d41586-018-02477-1>.
8. De la Figuera M, Martín V. Medicina personalizada en atención primaria. *Semergen* [revista en internet]. 2018 [citado 6 de marzo 2017]; 44(1): 1-2. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1138359318300364>.
9. Becú-Villalobos D. El Sistema Crispr/Cas9 ¿Cambiará el genoma de la humanidad? *MEDICINA* [revista en internet]. 2017 [citado 6 de marzo 2017]; 77(6): 521-523. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0025-76802017000600016](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802017000600016).
10. Muir P, Li P, Lou S, Wang D, Spakowicz DJ, Salichos L, et al. The real cost of sequencing: scaling computation to keep pace with data generation. *Genome Biology* [revista en internet]. 2016 [citado 6 de marzo 2017]; 17(1): 53. Disponible en: <https://genomebiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13059-016-0917-0>.
11. Slade I, Subramanian DN, Burton H. Genomics education for medical professionals - the current UK landscape. *Clinical Medicine* [revista en internet]. 2016 [citado 6 de marzo 2017]; 16(4): 347-52. Disponible en: <http://www.clinmed.rcpjournals.org/content/16/4/347.full>.
12. Roblejo H, Marcheco B. Genetics and genomic medicine in Cuba. *Molecular Genetics & Genomic Medicine* [revista en internet]. 2017 [citado 6 de marzo 2017]; 5(3): 196-201. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mgg3.299/full>.
13. Serrano Barrera OR, Hernández Betancourt JC. Sitio web para diseminar contenidos y recursos sobre las aplicaciones clínicas de las tecnologías ómicas. *Educación Médica Superior* [revista en internet]. 2017 [citado 6 de marzo 2017]; 31(1). Disponible en: <http://ems.sld.cu/index.php/ems/article/view/908>.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento - No Comercial - Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.