

**UNIVERSIDAD NACIONAL JOSÉ FAUSTINO SÁNCHEZ CARRIÓN
FACULTAD DE MEDICINA HUMANA**



“GENÓMICA Y MEDICINA PERSONALIZADA”

NOMBRE DEL ESTUDIANTE: MEJIA VEGA JHAMPIERR JHOMERR

CARRERA: MEDICINA HUMANA

MATERIA: GENÉTICA MÉDICA

DOCENTE: VASQUEZ ESTELA DARIO ESTANISLAO

HUACHO -PERÚ

2025

II. ÍNDICE

3. INTRODUCCIÓN.....	3
3.1. JUSTIFICACIÓN.....	3
3.2. OBJETIVOS.....	3
3.2.1. OBJETIVO GENERAL.....	3
3.2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	3
3.3. METODOLOGÍA.....	4
4. DESARROLLO (CUERPO PRINCIPAL).....	4
4.1. Fundamentos de la genómica.....	4
4.2. Medicina personalizada: definición y evolución.....	5
4.3. Relación entre genómica y medicina personalizada.....	5
4.4. Aplicaciones clínicas actuales.....	6
4.5. Desafíos éticos, legales y sociales.....	7
4.6. Perspectivas futuras.....	8
NOTAS (TABLAS).....	9
5. CONCLUSIONES.....	9-10
6. RECOMENDACIONES.....	10
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	11

3.Introducción:

La medicina moderna ha evolucionado con rapidez debido a los avances en la genómica, un campo que estudia el conjunto completo del ADN de un organismo. Esta revolución tecnológica ha dado origen a la medicina personalizada, una estrategia que adapta el tratamiento médico a las características genéticas individuales de cada paciente. (Feero et al., 2010).

Además, la integración de la genómica en la práctica clínica promueve un enfoque preventivo en lugar de reactivo, permitiendo la identificación temprana de enfermedades antes de que se manifiesten clínicamente. Esto no solo mejora el pronóstico del paciente, sino que también contribuye a la sostenibilidad del sistema de salud al reducir costos asociados con tratamientos tardíos o ineficaces. A medida que el conocimiento genético se expande y se abaratan las tecnologías de secuenciación, la medicina personalizada se posiciona como una herramienta esencial en el arsenal clínico del siglo XXI (Ginsburg & Phillips, 2018).

Asimismo, la genómica está transformando la investigación médica al permitir una comprensión más profunda de los mecanismos moleculares que originan diversas enfermedades. Esta perspectiva molecular facilita el desarrollo de nuevos fármacos y biomarcadores, abriendo el camino hacia terapias más eficaces y específicas. En el contexto académico y formativo, adquirir conocimientos en genómica se vuelve indispensable para los futuros profesionales de la salud, ya que les proporciona herramientas para tomar decisiones clínicas más fundamentadas y éticamente responsables (Manolio et al., 2017).

3.1.Justificación: La genómica permite detectar predisposiciones genéticas, mejorar diagnósticos y diseñar terapias dirigidas, lo cual es vital para el ejercicio médico actual y futuro. Su importancia radica en la capacidad de optimizar tratamientos y reducir efectos adversos. (Collins & Varmus, 2015).

3.2.Objetivos:

3.2.1. Objetivo general: Analizar el impacto de la genómica en el desarrollo de la medicina personalizada.

3.2.2.Objetivos específicos:

- Comprender los principios básicos de la genómica y la medicina personalizada.
- Identificar sus aplicaciones clínicas y terapéuticas en la medicina.
- Evaluar los retos éticos asociados a su implementación.

3.3. METODOLOGÍA

Para la realización de esta monografía, se llevó a cabo una **revisión narrativa de literatura científica** centrada en la interrelación entre genómica y medicina personalizada. Se consultaron bases de datos académicas como **PubMed, Scopus, Scielo y Google Scholar**, utilizando palabras clave como: *genómica, medicina personalizada, terapia génica, farmacogenómica y ética genética*.

Se incluyeron artículos originales, revisiones sistemáticas, informes de instituciones de salud (como NIH y OMS) y capítulos de libros especializados en genética médica. Las fuentes fueron seleccionadas priorizando su relevancia clínica, actualidad (últimos 10 años) y rigor académico. Las referencias bibliográficas se presentan según el estilo APA (7.^a edición).

4. DESARROLLO (CUERPO PRINCIPAL)

4.1. Fundamentos de la genómica

La genómica es la rama de la biología que estudia la estructura, función, evolución, mapeo y edición de los genomas, es decir, el conjunto completo del ADN en un organismo. A diferencia de la genética clásica, que se enfoca en genes individuales y su herencia, la genómica analiza **todos los genes** y sus interacciones con el ambiente, otros genes y los factores epigenéticos.

La secuenciación del genoma humano, completada en 2003 por el Proyecto Genoma Humano, fue un hito que marcó el inicio de una nueva era en la biomedicina. Desde entonces, el costo de secuenciar genomas completos ha disminuido drásticamente, facilitando su uso en la práctica clínica.

La genómica abarca diversas áreas como:

- **Genómica estructural:** estudia la organización física del genoma.
- **Genómica funcional:** explora cómo los genes y regiones no codificantes regulan procesos celulares.
- **Genómica comparativa:** compara genomas entre especies para estudiar la evolución y conservación genética.
- **Epigenómica:** analiza modificaciones heredables que no alteran la secuencia del ADN, como la metilación.

Estos conocimientos han permitido entender mejor la base molecular de las enfermedades, identificar biomarcadores y desarrollar tratamientos personalizados.

4.2. Medicina personalizada: definición y evolución

La medicina personalizada se refiere a un enfoque médico que adapta las decisiones clínicas, prácticas terapéuticas y productos farmacéuticos a las características individuales del paciente, incluyendo su perfil genético, epigenético, metabólico y ambiental.

Este concepto ha evolucionado hacia la llamada **medicina de precisión**, término promovido por el Instituto Nacional de Salud de EE.UU. (NIH), que destaca el uso de la genómica, big data y tecnología para diseñar tratamientos altamente específicos.

Diferencias clave con la medicina tradicional:

Característica	Medicina tradicional	Medicina personalizada
Diagnóstico	Basado en síntomas y pruebas estándar	Basado en marcadores genéticos y moleculares
Tratamiento	Protocolos generalizados	Terapias dirigidas según el perfil individual
Prevención	Recomendaciones poblacionales	Prevención basada en susceptibilidad genética

Esta transición se ha visto favorecida por avances en **bioinformática, inteligencia artificial, farmacogenómica y tecnología de secuenciación**, que permiten analizar grandes volúmenes de datos de forma rápida y precisa.

4.3. Relación entre genómica y medicina personalizada

La medicina personalizada se sustenta directamente en los avances de la genómica. El análisis genético individual permite entender cómo las **variaciones genómicas** influyen en la susceptibilidad a enfermedades, la respuesta a medicamentos y el riesgo de efectos adversos. Este enfoque da paso a la **farmacogenómica**, disciplina que estudia cómo los genes afectan la respuesta a los fármacos, lo cual es clave para evitar tratamientos ineficaces o peligrosos.

Por ejemplo:

- Pacientes con mutaciones en el gen **BRCA1/2** tienen mayor riesgo de cáncer de mama y ovario, y se benefician del seguimiento intensivo o cirugía preventiva.

- Mutaciones en el gen **CYP2C19** pueden interferir con la efectividad del clopidogrel (antiplaquetario), requiriendo una terapia alternativa.
- Variaciones del gen **HLA-B*5701** predisponen a reacciones adversas graves con abacavir, un fármaco antirretroviral.

Además, el análisis de expresión génica y los perfiles de mutaciones tumorales han revolucionado el tratamiento del cáncer. Hoy en día, en oncología, se utilizan pruebas genómicas para seleccionar terapias dirigidas, como los inhibidores de tirosina quinasa en pacientes con mutaciones en **EGFR** o **ALK** en cáncer de pulmón.

Así, la genómica no solo mejora la precisión del diagnóstico, sino que permite una terapéutica individualizada basada en la biología molecular de cada paciente.

4.4. Aplicaciones clínicas actuales

Las aplicaciones clínicas de la medicina genómica personalizada se expanden rápidamente en distintas especialidades:

a) Oncología de precisión

Es el campo más avanzado. Se utilizan paneles genómicos para identificar mutaciones somáticas en tumores, guiar terapias dirigidas y predecir resistencia a tratamientos. Ejemplos incluyen:

- Trastuzumab en cáncer de mama HER2+
- Nivolumab en pacientes con alta carga mutacional (TMB)
- Larotrectinib en tumores con fusión NTRK (independientemente del órgano de origen)

b) Enfermedades raras y genéticas

La secuenciación del exoma y genoma completo ha permitido diagnosticar síndromes genéticos con manifestaciones atípicas, especialmente en neonatos y niños con enfermedades metabólicas o neurológicas no explicadas.

c) Farmacogenómica

Permite seleccionar la dosis óptima o evitar ciertos medicamentos según el genotipo del paciente. Por ejemplo, se genotipa el gen **TPMT** antes de administrar azatioprina para prevenir toxicidad hematológica.

d) Enfermedades cardiovasculares

La detección de variantes en genes como **LDLR** o **PCSK9** permite el diagnóstico temprano de hipercolesterolemia familiar, lo cual facilita su control y prevención de eventos coronarios.

e) Medicina reproductiva y prenatal

Se utilizan pruebas de diagnóstico genético preimplantacional (PGT) y pruebas prenatales no invasivas (NIPT) basadas en ADN fetal libre, para detectar aneuploidías o mutaciones monogénicas.

4.5. Desafíos éticos, legales y sociales

El uso clínico de datos genéticos plantea una serie de retos éticos y jurídicos que deben ser abordados de forma responsable:

a) Privacidad genética

Los datos genómicos contienen información altamente sensible no solo del paciente, sino también de sus familiares. Existe el riesgo de discriminación genética por parte de aseguradoras o empleadores si no se protegen adecuadamente.

b) Consentimiento informado

Dado el volumen y complejidad de la información genética, el consentimiento informado debe ser claro, comprensible y específico para cada tipo de estudio. Además, deben abordarse cuestiones como el hallazgo incidental (descubrimiento inesperado de mutaciones asociadas a otras enfermedades).

c) Equidad en el acceso

El alto costo de algunas pruebas genómicas y terapias personalizadas puede generar inequidades en el acceso a estos beneficios. Se requieren políticas públicas que garanticen una distribución justa.

d) Dilemas en medicina reproductiva

El uso de tecnología genética para selección de embriones plantea dilemas bioéticos relacionados con eugenesia, manipulación genética y autonomía reproductiva.

e) Regulación de biobancos y big data

Es crucial establecer marcos legales que regulen el almacenamiento, uso y compartición de muestras biológicas y datos genómicos, tanto en investigación como en la práctica clínica.

4.6. Perspectivas futuras

La genómica y la medicina personalizada están en constante evolución y se proyectan como pilares de la medicina del futuro. Algunas tendencias y avances prometedores incluyen:

a) Medicina predictiva y preventiva

El uso de pruebas genómicas permitirá identificar personas con predisposición genética a enfermedades como el cáncer, diabetes o Alzheimer, facilitando intervenciones preventivas tempranas.

b) Terapia génica y edición génica

El desarrollo de tecnologías como **CRISPR-Cas9** ha abierto posibilidades de corregir mutaciones directamente en el ADN del paciente, con resultados prometedores en enfermedades como distrofia muscular de Duchenne o beta-talasemia.

c) Inteligencia artificial en genómica

La combinación de big data genómico con inteligencia artificial permitirá identificar patrones complejos de riesgo, mejorar el diagnóstico y proponer tratamientos de manera automatizada.

d) Medicina personalizada en salud pública

A futuro, se espera que los sistemas de salud incorporen la genómica en sus programas de tamizaje, prevención y terapéutica, integrando la medicina de precisión al modelo universal.

e) Genómica poblacional

Iniciativas como el “All of Us” en EE.UU. y el programa “100K Genomes” en Reino Unido buscan secuenciar los genomas de miles de personas para generar bases de datos poblacionales que orienten políticas de salud y desarrollo de fármacos.

NOTAS (TABLAS)

Tabla 1: Comparación entre medicina tradicional y medicina personalizada

Característica	Medicina tradicional	Medicina personalizada
Diagnóstico	Basado en síntomas generales	Basado en genética y biomarcadores
Tratamiento	Uniforme para todos	Individualizado
Prevención	Generalizada	Personalizada según riesgo
Eficacia terapéutica	Variable	Maximizada
Eventos adversos	Comunes	Minimización esperada

Tabla 2: Aplicaciones clínicas de la genómica

Campo	Aplicación	Ejemplo
Oncología	Terapias dirigidas	Trastuzumab en HER2+
Cardiología	Diagnóstico genético	LDLR en hipercolesterolemia familiar
Inmunología	Selección de fármacos	HLA-B*5701 y abacavir
Reproducción	Diagnóstico prenatal	NIPT para trisomías
Enfermedades raras	Diagnóstico exómico	Síndromes neurometabólicos

5. CONCLUSIONES

La genómica ha revolucionado la comprensión de la biología humana y el abordaje clínico de múltiples enfermedades. Su aplicación en la medicina personalizada permite una atención más precisa, efectiva y segura, transformando el paradigma médico tradicional centrado en la enfermedad hacia uno centrado en el paciente.

La medicina personalizada, basada en el análisis genético individual, ha demostrado beneficios significativos en campos como la oncología, la farmacogenómica, las enfermedades raras y la medicina reproductiva. Gracias a estas herramientas, hoy es

posible diagnosticar precozmente, predecir riesgos, seleccionar tratamientos óptimos y prevenir enfermedades de manera específica.

No obstante, la implementación clínica de la medicina genómica enfrenta desafíos importantes, como la protección de la privacidad genética, la equidad en el acceso a los servicios, la regulación ética de las tecnologías emergentes y la alfabetización genética del personal de salud y de la población.

Por tanto, el futuro de la medicina exige un enfoque interdisciplinario que integre conocimientos en genómica, bioética, salud pública y tecnología, así como el compromiso de los sistemas sanitarios para asegurar que estos avances beneficien a todos por igual.

6. RECOMENDACIONES

- 1.** Fortalecer la formación académica en genómica y medicina personalizada dentro de las carreras de ciencias de la salud, para garantizar una práctica médica actualizada y basada en evidencia.
- 2.** Promover el acceso equitativo a las pruebas genéticas y terapias dirigidas, especialmente en países en desarrollo, a través de políticas públicas sostenibles y alianzas con instituciones internacionales.
- 3.** Establecer marcos éticos y legales sólidos que protejan la confidencialidad de los datos genéticos y regulen el uso responsable de tecnologías como la edición génica.
- 4.** Fomentar la investigación biomédica y clínica en genómica, incentivando estudios poblacionales y ensayos clínicos que generen evidencia para la toma de decisiones médicas y de salud pública.
- 5.** Desarrollar campañas de educación genética dirigidas a pacientes, familias y profesionales de la salud, para mejorar la comprensión de los riesgos, beneficios y límites de la medicina personalizada.
- 6.** Incorporar la genómica en los programas de prevención primaria y tamizaje poblacional, como herramienta clave para reducir la carga de enfermedades crónicas y genéticas.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Adams, D. R., Eng, C. M., & Gahl, W. A. (2021). Undiagnosed diseases and the impact of molecular diagnostics. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 22, 109–132. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-111620-100047>

Collins, F. S., & Varmus, H. (2015). A new initiative on precision medicine. *New England Journal of Medicine*, 372(9), 793–795. <https://doi.org/10.1056/NEJMp1500523>

National Human Genome Research Institute (NHGRI). (2023). What is precision medicine? <https://www.genome.gov>

National Institutes of Health (NIH). (2020). The All of Us Research Program. <https://allofus.nih.gov>

Pastinen, T. (2020). Genomic diagnosis of rare diseases: From bench to bedside. *Human Molecular Genetics*, 29(R1), R27–R32. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddz266>

Phillips, K. A., Deverka, P. A., Hooker, G. W., & Douglas, M. P. (2018). Genetic test availability and spending: Where are we now? Where are we going? *Health Affairs*, 37(5), 710–716. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.2017.1427>

Schleiden, S., Klingler, C., Bertram, T., Rogowski, W. H., & Marckmann, G. (2013). What is personalized medicine: Sharpening a vague term based on a systematic literature review. *BMC Medical Ethics*, 14, 55. <https://doi.org/10.1186/1472-6939-14-55>

Terry, S. F. (2019). The global impact of precision medicine: Opportunities and challenges. *Genetics in Medicine*, 21(1), 10–14. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0042-5>

World Health Organization. (2021). Human genomics in global health. <https://www.who.int/genomics>