

Medicina de Precisión

Medicina de precisión: transformación del diagnóstico y tratamiento en la práctica clínica

La medicina de precisión representa uno de los cambios más relevantes en la forma de entender y ejercer la medicina en las últimas décadas. Este enfoque integra información biológica, genética, molecular, clínica y ambiental de cada individuo para orientar con mayor exactitud las decisiones médicas. A diferencia del modelo tradicional, donde diagnósticos y tratamientos se aplican de forma relativamente uniforme, la medicina de precisión reconoce que cada paciente es biológicamente único. Su objetivo es mejorar la calidad y expectativa de vida mediante intervenciones más eficaces, seguras y adaptadas a las características individuales.

Su impacto ya es evidente en diversas áreas. En oncología, ha permitido comprender que tumores con apariencia histológica similar pueden presentar comportamientos biológicos distintos, lo que implica diferencias en pronóstico y respuesta terapéutica. Esto ha impulsado el desarrollo de terapias dirigidas, inmunoterapia y estrategias de seguimiento ajustadas al riesgo individual. En el ámbito cardiovascular, la incorporación de información genética y molecular ha mejorado la identificación de pacientes con alto riesgo de eventos, especialmente en enfermedades hereditarias como miocardiopatías o arritmias familiares. En enfermedades raras, ha sido clave para alcanzar diagnósticos etiológicos antes inalcanzables, acortando tiempos diagnósticos y permitiendo, en algunos casos, tratamientos específicos. Asimismo, la farmacogenética ha optimizado la elección y dosificación de fármacos, reduciendo efectos adversos y aumentando la eficacia.

Estos avances han sido posibles gracias al desarrollo e integración de tecnologías diagnósticas cada vez más sofisticadas. El análisis de células, tejidos y proteínas sigue siendo un pilar del diagnóstico moderno, combinando histopatología clásica con patología digital, inteligencia artificial, inmunohistoquímica y enfoques proteómicos. Sin embargo, el análisis de ADN y ARN en tejido tumoral —el estudio de alteraciones somáticas— se ha convertido en una herramienta central, especialmente en cáncer.

En este contexto, la Secuenciación de Nueva Generación (NGS) ha supuesto un cambio paradigmático frente a técnicas tradicionales. Permite evaluar simultáneamente múltiples genes y tipos de alteraciones genómicas en un solo estudio, incluyendo mutaciones puntuales, inserciones, deleciones, fusiones génicas y variaciones en el número de copias. Esto proporciona una visión integral del perfil molecular del tumor utilizando poca muestra, optimizando tiempos diagnósticos y aumentando la identificación de alteraciones clínicamente accionables. La NGS se



Dra. Marcela Schultz
 Jefa del Servicio de
 Anatomía Patológica

complementa con técnicas como PCR, RT-PCR e hibridación *in situ*, que siguen siendo fundamentales para la detección dirigida de alteraciones específicas con alta sensibilidad.

Por otro lado, la biopsia líquida —estudio de ADN y ARN tumoral circulante— ha adquirido creciente relevancia. Permite obtener información molecular a partir de una muestra de sangre de forma mínimamente invasiva. Sus aplicaciones incluyen la identificación de mutaciones cuando no hay tejido disponible, el monitoreo de la respuesta al tratamiento, la detección de enfermedad mínima residual y la identificación temprana de mecanismos de resistencia.

El análisis del ADN germinal es otro componente esencial, ya que permite identificar variantes hereditarias asociadas a predisposición a enfermedades, particularmente cáncer hereditario, patologías cardiovasculares familiares y trastornos metabólicos. Esta información impacta tanto al paciente como a su familia, facilitando estrategias de prevención, vigilancia personalizada y decisiones terapéuticas basadas en el perfil genético.

La medicina de precisión se expande además más allá del ADN y las proteínas, incorporando el estudio de ARN no codificante, metabolitos, exosomas y marcadores epigenéticos, lo que aporta una visión funcional y dinámica de los procesos biológicos.

No obstante, su implementación implica alta complejidad. Requiere infraestructura avanzada, personal capacitado y colaboración multidisciplinaria entre clínicos, patólogos, genetistas, biólogos moleculares y bioinformáticos. El aseguramiento de la calidad es crítico, desde la obtención y procesamiento de muestras hasta la validación de técnicas e interpretación clínica. Solo mediante procesos estandarizados, controles rigurosos y comunicación clara de alcances y limitaciones, la medicina de precisión puede cumplir su promesa de transformar la atención médica y mejorar la vida de las personas.