

Hacia una medicina genómica en Chile: el desafío de la transdisciplina y la equidad en salud

La medicina contemporánea atraviesa una transformación paradigmática impulsada por la capacidad de leer e interpretar el manual de instrucciones de la vida: nuestro genoma. Definida como la especialidad interdisciplinaria que utiliza información genómica para el cuidado clínico, la medicina genómica no es ya una promesa futurista, sino una herramienta crítica para la toma de decisiones en patologías complejas desde el ajuste preciso de dosis farmacológicas hasta la oncología de precisión.

En Chile, el camino hacia esta implementación ha sido sostenido por esfuerzos notables. Iniciativas como ChileGenómico permitieron describir la estructura de ancestría de nuestra población, mientras que proyectos de fármaco-genómica han validado algoritmos para mejorar la seguridad en tratamientos anticoagulantes y oncológicos. Sin embargo, la brecha entre el hallazgo de laboratorio y la cama del paciente persiste, alimentada por la carencia de repositorios genéticos nacionales accesibles que permitan interpretar variantes de significado incierto en nuestro contexto local.

Esta necesidad cobra una urgencia renovada ante hitos legislativos recientes. La promulgación de la Ley 21.743, que versa sobre las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas y que crea el Registro de Enfermedades Poco Frecuentes (REPOF), representa un avance para la visibilización de pacientes que, en su mayoría, enfrentan condiciones de origen genético. Para que este registro trascienda lo administrativo y se convierta en un motor de bienestar clínico, es imperativo contar con una infraestructura científica y ética que soporte el diagnóstico molecular avanzado. Lo mismo ocurre en patologías de alta prevalencia como el cáncer de mama, donde la caracterización de variantes pato-

génicas y el estudio de factores de riesgo poligénico son esenciales para una prevención y tratamiento personalizados.

Bajo este escenario, nace la red inter y transdisciplinaria para el estudio e implementación ética y segura de la medicina genómica en Chile (MedGeno). Esta red, financiada por la Vicerrectoría de Investigación y Desarrollo de la Universidad de Chile, busca consolidar un ecosistema donde la ciencia de datos, la clínica y la ética converjan. No se trata simplemente de sumar disciplinas, sino de generar un lenguaje común entre médicos, ingenieros, abogados, bioeticistas y antropólogos para abordar la complejidad de los datos genéticos.

Nuestra estructura se organiza en cinco pilares estratégicos:

1. Bases de datos genéticos: para armonizar la información poblacional y clínica existente.
2. Laboratorios de diagnóstico e investigación: buscando estandarizar ensayos generados íntegramente en Chile.
3. Biobancos de ADN y datos: como mediadores confiables entre la ciencia y la sociedad.
4. Ética, regulación y ciberseguridad: para garantizar que la soberanía genómica del paciente sea inviolable.
5. Vinculación y sensibilización: para que la ciudadanía no sea un sujeto pasivo, sino un actor informado y empoderado.

MedGeno está conformada por un equipo de más de treinta investigadores de facultades tan diversas como Medicina, Odontología, Derecho y Ciencias Físicas y Matemáticas, así como de la Escuela de Salud Pública, el Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos, el Centro de Investigación Avanzada

en Educación y el Biobanco de la Universidad de Chile, además de otras universidades nacionales, laboratorios privados y públicos. Cuenta también con el respaldo de entidades internacionales como el Broad Institute, el NIH, Institut Pasteur y CINVESTAV. Así, MedGeno se posiciona como un catalizador para que la medicina de precisión deje de ser un privilegio de pocos y se convierta en un estándar de salud pública.

Como Hospital Clínico Universidad de Chile, estamos vinculados a esta iniciativa a través de la Sección de Genética Clínica y del Servicio de Anatomía Patológica, y esperamos que en el corto plazo se vinculen otras unidades, favoreciendo el crecimiento de la me-

dicina genómica en nuestra institución y asegurando la bajada desde lo científico al área asistencial. Pero este proceso de avanzar a la medicina translacional debe ir acompañado de un compromiso de gestión institucional que permita identificar como eje prioritario a la medicina genómica, facilitando la implementación del Laboratorio de Genómica de nuestro Hospital con medidas que aseguren, tanto su financiamiento como su aseguramiento de calidad, para ofrecer una atención eficiente y segura a todos y a cada uno de nuestros pacientes, permitiendo pasar de la idea a la acción. Y de esta forma, la Universidad de Chile contribuirá a acercar la genómica a la comunidad, siendo una herramienta para la equidad.

Dr. Ricardo Alejandro Verdugo Salgado, PhD.
Director de MedGeno
Departamento de Oncología Básico-Clínica
Facultad de Medicina, U. de Chile

Prof. Dra. Rosa Andrea Pardo Vargas
Directora alterna de MedGeno
Jefa Sección Genética
Departamento de Medicina, HCUCH