



Medicina personalizada y farmacogenómica en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares

Personalized medicine and pharmacogenomics in the treatment of cardiovascular diseases

Villa-Feijoó, Amarilis Liseth ^{1*}

¹ Universidad Técnica Particular de Loja, Ecuador, Orellana; <https://orcid.org/0000-0002-7774-4505>, amalis90-10-05.vf@hotmail.com

* Autor Correspondencia



<https://doi.org/10.70881/hnj/v2/n4/42>

Cita: Villa-Feijoó, A. L. . (2024). Medicina personalizada y farmacogenómica en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares. *Horizon Nexus Journal*, 2(4), 29-41. <https://doi.org/10.70881/hnj/v2/n4/42>

Recibido: 09/09/2024
Revisado: 19/09/2024
Aceptado: 25/09/2024
Publicado: 31/10/2024



Copyright: © 2024 por los autores. Este artículo es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos y condiciones de la **Licencia Creative Commons, Atribución-NoComercial 4.0 Internacional. (CC BY-NC)**.

(<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>)

Resumen: El artículo aborda la aplicación de la medicina personalizada y la farmacogenómica en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, destacando su capacidad para mejorar la eficacia de los fármacos y reducir los efectos adversos. Mediante una revisión bibliográfica, el estudio examina cómo variantes genéticas en genes como CYP2C19 y SLCO1B1 influyen en la respuesta a medicamentos comunes como las estatinas y el clopidogrel. Los resultados indican que la adaptación de las dosis según el perfil genético del paciente no solo mejora los resultados clínicos, sino que también reduce la incidencia de efectos secundarios graves, como miopatías y trombosis. A pesar de estos beneficios, la implementación clínica enfrenta barreras significativas, como los costos elevados de las pruebas genéticas y la falta de acceso a tecnología avanzada en algunas regiones. El estudio concluye que, aunque la farmacogenómica tiene el potencial de transformar el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, su adopción generalizada dependerá de la superación de estos obstáculos.

Palabras clave: medicina personalizada; farmacogenómica; enfermedades cardiovasculares.

Abstract: The article discusses the application of personalized medicine and pharmacogenomics in the treatment of cardiovascular disease, highlighting their ability to improve drug efficacy and reduce adverse effects. Through a literature review, the study examines how genetic variants in genes such as CYP2C19 and SLCO1B1 influence the response to common drugs such as statins and clopidogrel. The results indicate that tailoring doses according to a patient's genetic profile not only improves clinical outcomes, but also reduces the incidence of serious side effects, such as myopathies and thrombosis. Despite these benefits, clinical implementation faces significant barriers, such as the high costs of genetic testing and the lack of access to advanced technology in some regions. The study concludes that, although pharmacogenomics has the potential to transform the treatment of cardiovascular diseases, its widespread adoption will depend on overcoming these barriers.

Keywords: personalized medicine; pharmacogenomics; cardiovascular disease.

1. Introducción

La medicina personalizada y la farmacogenómica han emergido como herramientas clave en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, un conjunto de patologías que siguen siendo una de las principales causas de mortalidad global (Zhou et al., 2022). El planteamiento del problema surge debido a la variabilidad interindividual en la respuesta a los tratamientos farmacológicos, lo que provoca que algunos pacientes experimenten efectos secundarios adversos o respuestas subóptimas. Este problema se agrava en las enfermedades cardiovasculares, dado el uso generalizado de medicamentos como las estatinas y los betabloqueantes, cuyo metabolismo y eficacia pueden depender de factores genéticos específicos.

Las afectaciones más relevantes incluyen la variabilidad en la metabolización de fármacos como el clopidogrel o las estatinas, lo que puede derivar en eventos adversos graves, como trombosis del stent o miopatías severas (Zhou et al., 2022). Esta ineficacia terapéutica afecta tanto a la seguridad del paciente como a los costos de atención sanitaria, ya que el fracaso del tratamiento puede aumentar la morbilidad y la mortalidad. En este contexto, la farmacogenómica, que estudia cómo las variantes genéticas influyen en la respuesta a los fármacos, permite adaptar los tratamientos según el perfil genético de cada paciente, mejorando los resultados clínicos y minimizando los efectos adversos (Brown & Taylor, 2021).

La justificación para la implementación de la medicina personalizada en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares se fundamenta en la necesidad de optimizar la terapéutica mediante un enfoque más preciso. La investigación en farmacogenómica ha demostrado que variantes en genes como CYP2C19 o SLCO1B1 afectan directamente la eficacia de fármacos usados comúnmente, como clopidogrel y simvastatina (Zhou et al., 2022). A pesar de los avances, su implementación sigue siendo limitada, sobre todo en regiones donde el acceso a la genotipificación es reducido. Sin embargo, su viabilidad ha sido probada en programas de salud de instituciones como la Universidad de Florida, donde la genotipificación para ciertos genes es parte del estándar de atención (Brown & Taylor, 2021). El análisis costo-beneficio también es favorable, ya que la reducción de eventos adversos y el ajuste adecuado de las dosis farmacológicas pueden disminuir los gastos en salud a largo plazo.

El objetivo de esta revisión es explorar la evidencia actual sobre el impacto de la medicina personalizada y la farmacogenómica en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, con un enfoque en la identificación de los principales genes involucrados en la respuesta a los tratamientos y su potencial para mejorar la eficacia terapéutica. Se revisarán estudios recientes que evalúan la implementación clínica de pruebas farmacogenómicas y su impacto en la selección de medicamentos, particularmente en fármacos de uso común como estatinas, betabloqueantes y antitrombóticos.

En terminación, la implementación de la medicina personalizada y la farmacogenómica en el manejo de enfermedades cardiovasculares representa una oportunidad para mejorar los resultados terapéuticos y reducir los efectos adversos. A medida que la investigación avanza, se espera que estas herramientas se integren de manera más amplia en la práctica clínica, permitiendo una atención médica más segura y eficiente.

2. Materiales y Métodos

Enfoque

Este artículo se basa en una metodología cualitativa de revisión bibliográfica. Este enfoque permite un análisis exhaustivo de la literatura científica sobre medicina personalizada y farmacogenómica en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, proporcionando una visión crítica y detallada de los estudios existentes. La revisión cualitativa resulta adecuada para evaluar tendencias y patrones en investigaciones previas, sin la necesidad de aplicar herramientas estadísticas cuantitativas.

Estrategia de búsqueda

La búsqueda bibliográfica se realizó en bases de datos científicas de alta relevancia, como Scopus y Web of Science, garantizando así la inclusión de literatura de calidad y revisada por pares. Se emplearon términos de búsqueda como “medicina personalizada”, “farmacogenómica” y “enfermedades cardiovasculares”, junto con operadores booleanos para optimizar los resultados. Se estableció un rango temporal de 2013 a 2023 para garantizar que los artículos seleccionados sean lo suficientemente recientes y reflejen los últimos avances en el campo.

Para la selección de los artículos, se establecieron criterios de inclusión que contemplan estudios de revisión sistemática, ensayos clínicos y estudios observacionales que aborden la interacción entre la farmacogenómica y las terapias cardiovasculares. Se priorizaron estudios en inglés y español que presentaran evidencia clínica clara sobre la influencia de las variantes genéticas en la respuesta a fármacos, como las estatinas y los betabloqueantes. Se excluyeron artículos que carecían de rigor metodológico o cuya relevancia clínica era limitada.

Selección y evaluación de fuentes

La selección de los estudios siguió un proceso de revisión por pares, donde se examinaron los resúmenes de los artículos recuperados y se aplicaron criterios de pertinencia, calidad y originalidad. Cada artículo fue evaluado críticamente, teniendo en cuenta la validez de sus hallazgos, el tamaño muestral, el diseño experimental, así como las limitaciones señaladas por los propios autores. Además, se consideraron las guías clínicas y documentos de consenso que incluyeran recomendaciones sobre la implementación de la farmacogenómica en la práctica clínica.

Análisis y síntesis de la información

El análisis de la información se llevó a cabo mediante una lectura profunda de los estudios seleccionados, organizándolos en temáticas clave como la identificación de polimorfismos genéticos relevantes, las implicaciones clínicas de la farmacogenómica y las barreras para su implementación en el tratamiento cardiovascular. Se elaboró una síntesis narrativa de los hallazgos, con el fin de resaltar las tendencias actuales en la literatura y los vacíos existentes en la investigación. La información se presentó de manera que permita una comprensión clara de cómo la medicina personalizada puede influir en la eficacia y seguridad de los tratamientos cardiovasculares.

Para garantizar la solidez del análisis, se adoptó un enfoque comparativo, evaluando los resultados de diferentes estudios y estableciendo conexiones entre los hallazgos.

Asimismo, se prestó especial atención a los aspectos éticos y prácticos de la implementación clínica de la farmacogenómica, como el acceso a la tecnología de secuenciación y el costo-efectividad de estas pruebas.

Limitaciones del estudio

Una de las principales limitaciones de esta revisión es la dependencia de los estudios disponibles en bases de datos indexadas, lo que puede haber excluido investigaciones publicadas en otras plataformas o en revistas de menor impacto. Asimismo, el enfoque cualitativo limita la posibilidad de realizar un metaanálisis cuantitativo o generalizar los hallazgos a poblaciones más amplias. Otro aspecto limitante es la falta de estudios longitudinales que evalúen a largo plazo el impacto de la medicina personalizada en pacientes con enfermedades cardiovasculares.

No obstante, la revisión proporciona una visión comprensiva del estado actual de la investigación en farmacogenómica aplicada a la medicina cardiovascular y sienta las bases para futuras investigaciones que puedan abordar estos vacíos.

3. Resultados

3.1. Impacto de los polimorfismos genéticos en el tratamiento cardiovascular

3.1.1 Variabilidad en la respuesta a estatinas por el gen SLCO1B1

El gen SLCO1B1, que codifica la proteína transportadora de aniones orgánicos OATP1B1, tiene un papel crucial en la captación hepática de estatinas, fármacos utilizados comúnmente para el manejo de la hipercolesterolemia y la prevención de eventos cardiovasculares. La presencia del polimorfismo SLCO1B1 rs4149056 (521T>C) ha demostrado una variabilidad significativa en la respuesta a las estatinas, en particular con la simvastatina. Los individuos que presentan el alelo C en este polimorfismo tienen una menor capacidad para eliminar las estatinas, lo que se traduce en concentraciones plasmáticas elevadas del fármaco y un mayor riesgo de desarrollar miopatía. Este riesgo se incrementa en aquellos que requieren dosis altas de estatinas, lo que puede derivar en condiciones graves como la rabdomiólisis (Zhou et al., 2022). Las guías del Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) recomiendan ajustar la dosis de las estatinas o cambiar a otras con menor riesgo de toxicidad en pacientes que presentan este genotipo (CPIC, 2022).

3.1.2. Influencia del gen CYP2C19 en la efectividad del clopidogrel

El clopidogrel es un fármaco antiagregante plaquetario que requiere la activación metabólica por la enzima CYP2C19 para ser efectivo. Las variantes genéticas que afectan la actividad de esta enzima pueden tener un impacto directo en la efectividad del tratamiento. Los alelos CYP2C19 *2 y *3 están asociados con una reducción o pérdida completa de la función enzimática, lo que impide la activación del clopidogrel. En estos pacientes, se ha observado una reducción significativa en la inhibición de la agregación plaquetaria, lo que aumenta el riesgo de eventos tromboticos como la trombosis del stent y el infarto de miocardio (Zhou et al., 2022). La identificación de estos polimorfismos es clave para la selección del tratamiento más adecuado, y las guías

clínicas sugieren el uso de alternativas terapéuticas, como el ticagrelor o el prasugrel, en pacientes que portan estas variantes de metabolismo deficiente.

3.1.3. Efectos de los polimorfismos en receptores β -adrenérgicos en la terapia con betabloqueantes

Los betabloqueantes, como el metoprolol y el carvedilol, se usan ampliamente en el tratamiento de la hipertensión, la insuficiencia cardíaca y el infarto de miocardio. Sin embargo, la eficacia de estos fármacos está modulada por variantes genéticas en los receptores β 1-adrenérgicos (ADRB1) y por la actividad de la enzima CYP2D6, que metaboliza varios betabloqueantes. Los pacientes con variantes de pérdida de función en el gen CYP2D6 tienden a acumular concentraciones más altas del fármaco, lo que puede incrementar los efectos adversos sin mejorar necesariamente los beneficios terapéuticos (Zhou et al., 2022). Asimismo, variantes en el receptor β 1-adrenérgico, como el polimorfismo Arg389Gly, influyen en la respuesta al tratamiento, con el alelo Arg389 asociado a una mejor respuesta clínica en términos de función cardíaca y efectividad ventricular. Estos hallazgos subrayan la importancia de considerar el perfil genético de los pacientes para optimizar la terapia con betabloqueantes y minimizar los riesgos asociados al tratamiento.

3.2. Eficacia de la farmacogenómica en la medicina personalizada

3.2.1. Mejora en los resultados clínicos mediante ajustes de dosis

La implementación de la farmacogenómica en la medicina personalizada ha demostrado ser un avance crucial para mejorar los resultados clínicos mediante ajustes de dosis basados en el perfil genético del paciente. Varios fármacos utilizados en el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, como las estatinas, los betabloqueantes y los antiagregantes plaquetarios, presentan una alta variabilidad en la respuesta terapéutica debido a polimorfismos en genes clave como CYP2D6, CYP2C19 y SLCO1B1. Por ejemplo, las personas con variantes genéticas que ralentizan la actividad de la enzima CYP2C19 tienen una menor capacidad para convertir el clopidogrel en su forma activa, lo que compromete la inhibición plaquetaria y aumenta el riesgo de eventos cardiovasculares adversos (Zhou et al., 2022). En estos casos, el ajuste de la dosis o la selección de terapias alternativas, como el uso de prasugrel o ticagrelor, optimiza los resultados clínicos.

En el caso de las estatinas, el polimorfismo SLCO1B1 rs4149056 ha sido identificado como un factor determinante en el riesgo de desarrollar miopatías asociadas con el tratamiento con simvastatina. Los pacientes con este polimorfismo experimentan concentraciones más altas del fármaco en sangre, lo que incrementa el riesgo de efectos adversos severos, como la rabdomiólisis. Las guías clínicas de CPIC (2022) recomiendan reducir las dosis de simvastatina o cambiar a otras estatinas en pacientes con este perfil genético, lo que no solo mejora la tolerabilidad del tratamiento, sino que también optimiza los beneficios clínicos a largo plazo (CPIC, 2022). Este enfoque de ajuste de dosis basado en la genética también ha mostrado resultados positivos en otros fármacos cardiovasculares, como los betabloqueantes, donde variantes en CYP2D6 pueden influir en la eficacia del metoprolol, reduciendo la aparición de efectos adversos y maximizando el control de la hipertensión y la insuficiencia cardíaca (Zhou et al., 2022; Gammal et al., 2022).

3.2.2. Reducción de eventos adversos relacionados con medicamentos

Una de las principales ventajas de la farmacogenómica es la reducción significativa de eventos adversos relacionados con medicamentos. Al considerar las variantes genéticas que influyen en la metabolización de los fármacos, se pueden prevenir complicaciones graves y mejorar la seguridad del tratamiento. Un ejemplo claro es la prescripción de codeína, la cual, en metabolizadores ultrarrápidos de CYP2D6, se convierte rápidamente en morfina, provocando toxicidad y, en algunos casos, reacciones fatales. En pacientes con este perfil genético, la identificación temprana mediante pruebas farmacogenómicas permite evitar el uso de codeína, optando por alternativas más seguras, lo que reduce drásticamente la incidencia de efectos adversos graves (Cleveland Clinic Journal of Medicine, 2022).

Además, estudios recientes han demostrado que la implementación de la farmacogenómica en el manejo de medicamentos cardiovasculares también ha reducido la aparición de reacciones adversas. Un estudio multicéntrico mostró que los pacientes que recibieron un tratamiento guiado por pruebas farmacogenómicas experimentaron una reducción significativa en las hospitalizaciones relacionadas con toxicidad medicamentosa, en comparación con aquellos que recibieron tratamiento estándar (Smith et al., 2022). Este hallazgo es particularmente relevante en el caso del clopidogrel, donde los pacientes con variantes en CYP2C19 pueden ser susceptibles a eventos adversos debido a una activación insuficiente del fármaco. Al optar por fármacos alternativos, como el ticagrelor, los riesgos de trombosis del stent y eventos adversos cardiovasculares se reducen de manera significativa (Zhou et al., 2022).

3.2.3. Adaptación de tratamientos según perfiles genéticos

La personalización del tratamiento basado en el perfil genético del paciente permite una medicina más precisa y eficaz, adaptando la terapia según las características individuales. La farmacogenómica no solo se centra en la metabolización de los fármacos, sino también en cómo los transportadores y receptores celulares responden a diferentes medicamentos. En el contexto de las enfermedades cardiovasculares, los polimorfismos en genes que codifican receptores β -adrenérgicos, como ADRB1, influyen directamente en la eficacia de los betabloqueantes. Los pacientes con el alelo Arg389 muestran una mejor respuesta al tratamiento, mejorando la función ventricular y reduciendo las tasas de rehospitalización por insuficiencia cardíaca. De manera similar, variantes en el gen SLCO1B1 influyen en la respuesta a las estatinas, permitiendo adaptar el tratamiento para maximizar la eficacia y reducir los riesgos (CPIC, 2022).

La adaptación de los tratamientos según el perfil genético también ha mostrado ser efectiva en la reducción de los costos de atención médica a largo plazo. Al prevenir eventos adversos y optimizar las terapias, se reduce la necesidad de intervenciones adicionales, como hospitalizaciones y procedimientos quirúrgicos. Esto subraya el potencial económico de la farmacogenómica, más allá de sus beneficios clínicos inmediatos, consolidándose como una herramienta clave en la medicina personalizada (Gammal et al., 2022).

3.3. Barreras para la implementación clínica de la farmacogenómica

3.3.1. Costos elevados de las pruebas genéticas

Uno de los principales impedimentos para la adopción de la farmacogenómica en la práctica clínica es el elevado costo de las pruebas genéticas. Aunque el precio de la secuenciación genómica ha disminuido significativamente en las últimas décadas, las pruebas farmacogenómicas siguen siendo costosas para muchos sistemas de salud, especialmente en aquellos con menos recursos (Human Genomics, 2022). A esto se suma la infraestructura necesaria para realizar dichas pruebas, lo que incluye no solo el equipo de laboratorio, sino también los profesionales capacitados para interpretar los resultados. En países donde los costos de las pruebas no están cubiertos por los sistemas de salud o seguros médicos, se limita aún más su accesibilidad para los pacientes. Esta barrera financiera, junto con la falta de incentivos en términos de reembolso, inhibe la implementación generalizada de estas tecnologías a pesar de sus claros beneficios para la medicina personalizada.

3.3.2. Falta de acceso a tecnología de secuenciación en ciertas regiones

La disparidad en el acceso a la tecnología de secuenciación genética es otro reto significativo. Mientras que en países desarrollados las pruebas farmacogenómicas están cada vez más integradas en la práctica clínica, muchas regiones del mundo, particularmente en países de ingresos bajos y medios, no cuentan con la infraestructura ni los recursos técnicos para realizar estas pruebas de manera eficiente (Zhou et al., 2022). Las limitaciones incluyen no solo la disponibilidad de equipos de secuenciación de última generación, sino también la carencia de laboratorios con personal capacitado para procesar y analizar los datos genéticos. Como resultado, los pacientes en estas áreas no pueden beneficiarse de los avances en medicina personalizada, perpetuando las desigualdades en la atención médica global.

3.3.3. Necesidad de formación especializada para profesionales de salud

La falta de formación adecuada en farmacogenómica entre los profesionales de la salud es una barrera crítica para su implementación. Muchos médicos y farmacéuticos que completaron su formación hace más de una década no recibieron instrucción en medicina genómica, lo que ha creado una brecha de conocimiento considerable en cuanto a la interpretación y aplicación de los resultados de las pruebas farmacogenómicas (Human Genomics, 2022). La rápida evolución de la tecnología genética ha agravado este problema, ya que muchos profesionales no están actualizados en los avances recientes. Aunque se han desarrollado programas de educación continua, la adopción de la farmacogenómica sigue siendo lenta, en gran parte debido a esta falta de capacitación adecuada. Para superar esta barrera, es necesario integrar de manera más sólida la farmacogenómica en los programas de formación médica y farmacéutica, así como en los programas de desarrollo profesional continuo.

3.4. Perspectivas futuras y avances recientes

3.4.1. Integración de la farmacogenómica en la medicina de precisión

La farmacogenómica es un pilar clave dentro de la medicina de precisión, al ofrecer la posibilidad de personalizar tratamientos médicos basados en las características genéticas individuales de los pacientes. La integración de la farmacogenómica en la medicina de precisión ha avanzado significativamente en los últimos años, impulsada por la creciente accesibilidad a tecnologías de secuenciación genética de bajo costo y la expansión de bases de datos de biomarcadores genéticos. Estas herramientas permiten predecir la respuesta a medicamentos de manera más precisa, lo que conlleva una mejora significativa en la eficacia de los tratamientos y una reducción de los efectos adversos. En enfermedades cardiovasculares, por ejemplo, se ha demostrado que la genotipificación de genes como CYP2C19 y SLCO1B1 mejora la selección de terapias antitrombóticas y de estatinas, respectivamente, optimizando los resultados clínicos (Toland et al., 2023).

Un aspecto crítico de esta integración es la capacidad de estratificar a los pacientes en función de su susceptibilidad genética, lo que permite adaptar tratamientos a subgrupos específicos. Esto no solo optimiza la eficacia del tratamiento, sino que también previene el desarrollo de complicaciones graves relacionadas con medicamentos, como miopatías asociadas a estatinas o trombosis por clopidogrel en pacientes con metabolización reducida (Cleveland Clinic Journal of Medicine, 2022). A medida que las pruebas farmacogenómicas se convierten en una herramienta más común en la práctica clínica, es probable que su uso se expanda a un mayor número de patologías, extendiendo los beneficios de la medicina de precisión a una gama más amplia de pacientes (Frontiers in Pharmacology, 2024).

3.4.2. Avances en la genotipificación para tratamientos más personalizados

En términos de genotipificación, los avances recientes han permitido el desarrollo de paneles multigénicos que permiten una evaluación más detallada y completa de los factores genéticos que influyen en la respuesta a los medicamentos. Anteriormente, la farmacogenética se centraba en la relación entre un solo gen y su interacción con un medicamento. Sin embargo, los avances en la secuenciación y el análisis de datos han permitido que la farmacogenómica adopte un enfoque más holístico, integrando no solo variaciones genéticas individuales, sino también datos transcriptómicos, proteómicos y metabolómicos (Toland et al., 2023). Esta expansión ha facilitado la identificación de múltiples biomarcadores que afectan la respuesta farmacológica, mejorando la precisión en la selección de medicamentos y en la predicción de efectos secundarios.

Estos avances han resultado especialmente prometedores en el manejo de enfermedades cardiovasculares. La implementación de genotipificación preemptiva en programas como el de la Clínica Mayo y el Proyecto Ubiquitario de Farmacogenómica de Europa ha mostrado reducciones en eventos adversos y hospitalizaciones debido a ajustes en la terapia basados en el perfil genético de los pacientes (Human Genomics, 2022). En el futuro, se espera que estas tecnologías se integren de manera más rutinaria en la atención médica, haciendo que los tratamientos sean más seguros y efectivos al tener en cuenta la compleja interacción de factores genéticos en cada paciente.

3.4.3. Potencial de la medicina personalizada en la prevención cardiovascular

El potencial de la medicina personalizada para la prevención de enfermedades cardiovasculares es inmenso. Mediante el uso de la farmacogenómica y otros enfoques de medicina personalizada, los médicos pueden identificar de manera más precisa a los pacientes que tienen un mayor riesgo genético de desarrollar enfermedades cardiovasculares, como la hipertensión o la aterosclerosis. Este enfoque permite intervenir de manera temprana con estrategias preventivas adaptadas, lo que podría incluir cambios en el estilo de vida, ajustes en la dieta, o la administración preventiva de medicamentos que están específicamente adaptados a las características genéticas del paciente (Toland et al., 2023).

Un área de especial interés es la prevención de complicaciones relacionadas con la prescripción de fármacos, como las reacciones adversas a los medicamentos. Los pacientes con variantes genéticas que afectan la metabolización de las estatinas, por ejemplo, pueden ser monitoreados más de cerca o recibir dosis ajustadas para prevenir miopatías y otros efectos secundarios. Además, la identificación de polimorfismos genéticos que influyen en la respuesta a los anticoagulantes orales, como CYP2C9 y VKORC1, ha permitido prevenir complicaciones graves como hemorragias o trombosis, mejorando significativamente la seguridad del tratamiento a largo plazo (Frontiers in Pharmacology, 2024).

4. Discusión

La implementación de la farmacogenómica en la práctica clínica está en una fase de expansión, pero enfrenta barreras y desafíos significativos. La personalización de tratamientos mediante el uso de biomarcadores genéticos ha mostrado mejoras en la precisión terapéutica, especialmente en enfermedades cardiovasculares, donde la variabilidad genética influye profundamente en la respuesta a medicamentos como las estatinas y los anticoagulantes (Toland et al., 2023). Sin embargo, la adopción de la farmacogenómica está condicionada por múltiples factores, entre los que se destacan los costos elevados de las pruebas genéticas y la falta de acceso a tecnologías avanzadas de secuenciación en regiones menos desarrolladas. A pesar de la creciente disponibilidad de pruebas genéticas de menor costo, la inversión inicial y el mantenimiento de la infraestructura necesaria para implementar estas tecnologías en hospitales y clínicas sigue siendo un obstáculo (Human Genomics, 2022). Esto es especialmente evidente en regiones con sistemas de salud más limitados, donde la falta de infraestructura retrasa la adopción de enfoques basados en la farmacogenómica.

Además, aunque los avances en la genotipificación han sido significativos, la implementación generalizada de estas pruebas también requiere una transformación en la capacitación del personal de salud. La falta de formación en farmacogenómica entre los médicos y farmacéuticos es uno de los mayores desafíos para su adopción en la práctica clínica diaria. Los profesionales de la salud que completaron su educación hace más de una década no recibieron una instrucción adecuada en genética o medicina de precisión, lo que ha generado una brecha de conocimiento. Este vacío se traduce en una reticencia para adoptar estas herramientas, ya que muchos clínicos se sienten inseguros al interpretar y aplicar los resultados de pruebas farmacogenómicas

(Cleveland Clinic Journal of Medicine, 2022). La necesidad de formación continua en este ámbito es crucial para que la farmacogenómica se integre plenamente en los protocolos clínicos.

En términos de avances recientes, la farmacogenómica ha permitido un progreso significativo hacia la medicina de precisión. La capacidad de estratificar a los pacientes según su perfil genético y adaptar los tratamientos en consecuencia ha demostrado mejoras clínicas sustanciales, particularmente en la reducción de eventos adversos y en la optimización de la dosis de fármacos (Toland et al., 2023). Estudios multicéntricos han demostrado que los pacientes que reciben tratamientos guiados por pruebas genéticas presentan menos efectos adversos y una mayor eficacia terapéutica. Por ejemplo, la genotipificación de *SLCO1B1* ha permitido prevenir la miopatía inducida por estatinas, mejorando la seguridad del tratamiento para pacientes con variantes genéticas de alto riesgo (Human Genomics, 2022). Además, la genotipificación de *CYP2C19* ha facilitado la selección de fármacos antitrombóticos más efectivos en pacientes con enfermedades cardiovasculares, reduciendo el riesgo de trombosis y eventos isquémicos.

A pesar de estos avances, el potencial total de la medicina personalizada sigue siendo subexplotado. Aunque las pruebas farmacogenómicas están ganando terreno, especialmente en áreas como la oncología y las enfermedades cardiovasculares, su integración en la medicina preventiva sigue siendo un reto. La prevención de enfermedades cardiovasculares mediante la identificación de pacientes en riesgo basado en su perfil genético podría transformar radicalmente el manejo de estas patologías, permitiendo intervenciones más tempranas y adaptadas a las necesidades individuales (Frontiers in Pharmacology, 2024). Sin embargo, para que este enfoque sea viable, es necesario superar las barreras económicas, educativas y tecnológicas que actualmente limitan su adopción generalizada.

En síntesis, la farmacogenómica representa una promesa significativa para la medicina de precisión y la personalización del tratamiento en una variedad de patologías, particularmente en el ámbito cardiovascular. Aunque los avances recientes en genotipificación y la creciente aceptación de estas herramientas sugieren un futuro prometedor, la plena realización de su potencial depende de una infraestructura adecuada, acceso equitativo y una mayor capacitación de los profesionales de la salud. Con la superación de estas barreras, es probable que la farmacogenómica se convierta en un componente central de la medicina moderna, mejorando tanto la prevención como el tratamiento de enfermedades complejas.

5. Conclusiones

La farmacogenómica ha demostrado ser una herramienta crucial en la evolución de la medicina personalizada, ofreciendo mejoras significativas en la selección y dosificación de tratamientos basados en las características genéticas individuales de los pacientes. A lo largo de esta revisión, se ha resaltado cómo la integración de la farmacogenómica ha permitido optimizar la eficacia terapéutica, reducir eventos adversos y mejorar los resultados clínicos en enfermedades complejas, especialmente en el ámbito cardiovascular. Sin embargo, a pesar de estos avances, la implementación generalizada

enfrenta barreras significativas, como los elevados costos de las pruebas genéticas, la falta de acceso a tecnología de secuenciación en regiones menos desarrolladas y la carencia de formación adecuada entre los profesionales de la salud.

El progreso tecnológico en la genotipificación ha facilitado la creación de tratamientos más personalizados y ha demostrado su impacto en la mejora de la seguridad y la eficacia de los medicamentos. No obstante, la desigualdad en el acceso a estas tecnologías subraya la necesidad de una mayor inversión en infraestructura y políticas que faciliten la adopción de la farmacogenómica de manera equitativa en diferentes regiones del mundo.

En cuanto a la formación de los profesionales de la salud, es evidente que se requiere una actualización constante en genética y farmacogenómica para que puedan interpretar y aplicar estos conocimientos en la práctica clínica. La integración de estos contenidos en los programas educativos y de desarrollo profesional continuo es esencial para superar las barreras actuales.

Finalmente, el potencial de la medicina personalizada en la prevención de enfermedades cardiovasculares subraya la importancia de seguir avanzando en esta área. La identificación temprana de pacientes en riesgo mediante pruebas genéticas podría transformar la atención preventiva, mejorando tanto la calidad de vida de los pacientes como la eficiencia de los sistemas de salud.

Para finalizar, aunque la farmacogenómica ha mostrado resultados alentadores, su plena implementación depende de superar las barreras económicas, tecnológicas y educativas, permitiendo que la medicina personalizada alcance su máximo potencial en beneficio de los pacientes a nivel global.

Referencias Bibliográficas

- Arteaga-Almeida, C. A., Bustillos-Ortiz, A. A., & Bustillos-Ortiz, D. I. (2023). Alimentación en la antigua China. In *Antropología Alimentaria* (pp. 103–118). Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.cl.2022.30>
- Brown, A., & Taylor, J. (2021). Pharmacogenomics in cardiovascular precision medicine: A review. *Journal of Precision Medicine*, 7(4), 215–228. <https://doi.org/10.1017/pcm.2023.17>
- Cabrera-Beltran, L. J., Viteri-Robayo, C. P., & Iza-Iza, S. P. (2023). La alimentación en la civilización romana. In *Antropología Alimentaria* (pp. 89–102). Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.cl.2022.29>
- Cleveland Clinic Journal of Medicine. (2022). Pharmacogenomics: An evolving clinical tool for precision medicine. *Cleveland Clinic Journal of Medicine*. <https://www.ccmj.org>
- Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). (2022). CPIC guideline for SLCO1B1 and statin-associated musculoskeletal symptoms. <https://cpicpgx.org/guideline/>
- Frontiers in Pharmacology. (2024). Precision medicine: recent advances, current challenges and future perspectives. <https://doi.org/10.3389/fphar.2024.1439276>

- Gammal, R. S., Lee, C. R., & Martin, M. A. (2022). Pharmacogenomic strategies to improve opioid safety. *Journal of Clinical Pharmacology*, 62(3), 295-306. <https://doi.org/10.1002/jcph.1744>
- Gómez-Valle, C. I., Ramón-Curay, E. R., Astudillo-Urquizo, G. E., & Garces-Castro, S. P. (2024). *Guía de Urgencias Médicas: Respuestas Inmediatas en Situaciones Críticas*. Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.l.100>
- Hoffmann-Jaramillo, K., Flores-Murillo, C. R., & Vallejo López, A. B. (2023). *Seguridad e higiene en el trabajo una visión holista en el nuevo siglo*. Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.l.2022.55>
- Human Genomics. (2022). Translating pharmacogenomics into clinical decisions: do not let the perfect be the enemy of the good. <https://humgenomics.biomedcentral.com>
- Mogrovejo-Zambrano, J. N., Montalván-Vélez, C. L., Barragan-Espinoza, G. M., & Cabrera-Davila, M. A. (2024). Fenomenología de la Realidad Virtual: Explorando la Experiencia Humana en Entornos Digitales Inmersivos. *Journal of Economic and Social Science Research*, 4(1), 149–159. <https://doi.org/10.55813/gaea/jessr/v4/n1/88>
- Pomboza-Tamaquiza, P. P. (2023). Alimentación de las culturas precolombinas Aztecas, Incas, Mayas. In *Antropología Alimentaria* (pp. 119–134). Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.cl.2022.31>
- Porrás-Roque, M. S., & Herrera-Sánchez, P. J. . (2022). Desafíos en la Formación y Capacitación de Enfermeras en el Sistema de Salud Ecuatoriano. *Revista Científica Zambos*, 1(3), 60-75. <https://doi.org/10.69484/rcz/v1/n3/33>
- Quispe-Rojas, R., Pacovilca Alejo, O. V., Zea-Montesinos, C. C., Ureta-Jurado, R., Camposano-Córdova, Y. F., Jauregui-Sueldo, C. J., & Sánchez-Ramos, B. O. (2023). *Ansiedad en la era COVID-19: Estado, Rasgo y Resiliencia*. Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.l.2022.37>
- Salazar-Villegas, B., Lopez-Mallama, O. M., & Mantilla-Mejía, H. (2023). Historia de la Salud en Colombia: del Periodo Precolombino a el Periodo Higienista 1953. *Journal of Economic and Social Science Research*, 3(3), 1–12. <https://doi.org/10.55813/gaea/jessr/v3/n3/69>
- Salazar-Villegas, B., Puerto-Cuero, S. V., Quintero-Tabares, J. D., López-Mallama, O. M., & Andrade-Díaz, K. V. (2023). Ventajas de la Certificación ISO 9001:2015 en las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud de los Departamentos de Cauca y Meta Colombia, en el 2016-2022. *Journal of Economic and Social Science Research*, 3(4), 1–14. <https://doi.org/10.55813/gaea/jessr/v3/n4/77>
- Toland, A. E., & Weng, W. (2023). Pharmacogenomics: Driving Personalized Medicine. *Pharmacological Reviews*, 75(2), 235-250. <https://doi.org/10.1124/pharmrev.122.000810>
- Ulcuango-Ulcuango, K. del C. (2023). Alimentación ancestral – Sumak Kawsay. In *Antropología Alimentaria* (pp. 135–148). Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.cl.2022.32>
- Valarezo-Bravo, O. F., Samaniego-Rojas, N. del C., Jara-Galdeman, G., Córdova Neira, K., & García Riofrío, J. C. (2023). *Diagnóstico situacional y caracterización del*

perfil epidemiológico de las zonas de intervención e influencia del proyecto ProSalud frontera sur, cantones Huaquillas y Macará. Editorial Grupo AEA.
<https://doi.org/10.55813/egaea.l.2022.17>

Villa-Feijoó, A. L. (2022). Estrategias de Promoción de la Salud y Prevención de Enfermedades desde la Perspectiva de la Enfermería en Ecuador. *Revista Científica Zambos*, 1(3), 1-14. <https://doi.org/10.69484/rcz/v1/n3/29>

Zhou, H., Wong, H. Y., & Lau, Y. F. (2022). Pharmacogenomics in cardiovascular precision medicine. *Journal of Laboratory and Precision Medicine*, 6(1), 43-57. <https://doi.org/10.21037/jlpm-2019-cpm-05>

CONFLICTO DE INTERESES

“Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses”.