

Medicina Genómica: Consideraciones Únicas para los Ensayos Clínicos de Enfermedades Raras



La medicina genómica es un campo de estudio emergente que examina los genes para determinar cómo los errores o cambios en el ADN de un individuo pueden resultar en enfermedad y utiliza ese conocimiento para crear un tratamiento para corregir el error. La terapia génica, la edición del genoma, la terapia celular editada por genes y la regulación del genoma son todos los tipos de medicina genómica que trabajan dentro de las células del cuerpo para abordar errores en el ADN o cambios en los genes de una persona que pueden resultar en trastornos genéticos y heredados.

Hay gran optimismo entre los investigadores de medicina genómica que algún día pronto una persona con una enfermedad como la hemofilia, que actualmente recibe tratamientos en curso, puede ser capaz de Terapia de dosis única de tiempo que está diseñada para trabajar desde el interior de las células del cuerpo para detener o retardar la progresión de la enfermedad. Este tipo de tratamiento aborda la causa subyacente del trastorno, ayudando al cuerpo a combatir mejor la enfermedad atacándola en su origen. Si acontece exitosamente, esta persona sería capaz de detener el tratamiento constante y a largo plazo para la hemofilia.

Cualquier fármaco o tratamiento debe pasar por varias fases de pruebas llamadas ensayos clínicos para evaluar la seguridad y eficacia antes de que pueda ser aprobado por una agencia reguladora como la U.S. Food and Drug Administration (FDA, por sus siglas en inglés) o la Agencia Europea de Medicamentos (EMA, por sus siglas en inglés) para su uso por los pacientes.

Independientemente del tratamiento en estudio, hay ciertos componentes que son similares en todos los ensayos clínicos. Por ejemplo, se realizan ensayos clínicos para determinar si un tratamiento funciona sin demasiados efectos secundarios. Hay directrices estrictas sobre quién califica para participar en un estudio. Los ensayos clínicos de medicamentos genómicos siempre involucran a pacientes voluntarios y están altamente regulados para proteger los derechos y la seguridad de los pacientes.

Los ensayos clínicos pueden tener consideraciones únicas cuando el tratamiento que se está considerando es una medicina genómica. Debido a que la intención de una medicina genómica es proporcionar un tratamiento único con efectos terapéuticos a largo plazo, hay algunas diferencias en la forma en que estas terapias se desarrollan e investigan en los pacientes del ensayo clínico a diferencia de un medicamento que se puede detener en cualquier momento o no tiene efectos a largo plazo.



Consideraciones únicas para los ensayos clínicos de medicina genómica

Hay una variedad de pruebas que se pueden realizar antes o durante el ensayo clínico. Si la enfermedad es causada por un defecto genético, los investigadores podrían realizar pruebas genéticas en un paciente voluntario para asegurar el diagnóstico correcto del trastorno que están estudiando.

Los investigadores también pueden realizar pruebas para ver si el sistema inmunitario de una persona tiene anticuerpos existentes que podrían bloquear el tratamiento antes de que pueda llegar a las células del cuerpo. Una persona no sería elegible para un ensayo clínico si tuviera inmunidad a cualquier parte del tratamiento.

Cuando los ensayos clínicos alcanzan la fase en la que se necesitan voluntarios, se puede reclutar a pacientes con todas las etapas de la progresión de la enfermedad para participar. Para los ensayos clínicos de medicina genómica, los investigadores pueden buscar pacientes voluntarios que se encuentran en etapas menos graves de la enfermedad. Esto se debe a que a medida que los síntomas de la enfermedad empeoran con el tiempo, un investigador puede no ser capaz de diferenciar los desafíos progresivos de vivir con la condición específica o los efectos secundarios del medicamento que se está probando.

En general, en los ensayos clínicos de medicina no genómica, los voluntarios sanos pueden incluirse en las primeras fases de un estudio. Sin embargo, debido a la naturaleza de acción prolongada de la medicina genómica y los tipos de enfermedades raras que buscan tratar, los voluntarios sanos no suelen incluirse en estos estudios.

Los ensayos clínicos suelen pasar por tres fases, inscribiendo a cientos o miles de voluntarios a medida que avanzan las fases. Las enfermedades raras o ultra raras con poblaciones de pacientes muy limitadas pueden moverse a través del desarrollo con un número menor de pacientes o combinar las fases del ensayo clínico.

Con el objetivo de que la medicina genómica se convierta en un tratamiento a largo plazo, se vuelve crítico seguir a la persona durante un período prolongado para supervisar y evaluar la seguridad del tratamiento y el impacto en su salud. A diferencia de los pacientes en un ensayo clínico donde el tratamiento abandona el cuerpo rápidamente, los pacientes que reciben un tratamiento de medicina genómica podrían esperar que los investigadores los sigan durante 10-15 años, o incluso más tiempo.

Una consideración adicional es el proceso de consentimiento informado. El consentimiento informado es una discusión interactiva en curso para ayudar a los pacientes a tomar decisiones sobre si comenzar o continuar participando en un ensayo clínico. Esta es una consideración ética crítica en cada ensayo clínico y el proceso ayuda a un voluntario potencial a entender qué esperar durante un ensayo, los procedimientos y pruebas que se llevarán a cabo y los posibles beneficios y riesgos. Con la naturaleza a largo plazo de la medicina genómica, el equipo de estudio debe proporcionar educación proactiva sobre el ensayo y los participantes deben estar facultados para hacer preguntas para comprender plenamente el compromiso, los beneficios y los riesgos antes de decidir si participar en un estudio de investigación.



Comprender la experiencia del paciente con las enfermedades raras

Los investigadores también revisan otros tipos de información sobre la experiencia personal de un paciente con una enfermedad para comprender las tendencias de la enfermedad, los resultados del tratamiento y algunos datos demográficos como la edad y el género. A menudo, esta información ayuda a los investigadores a tomar decisiones sobre cómo se diseñan los ensayos clínicos o los parámetros que desean medir durante el ensayo.

Aprenda más

Para algunas enfermedades no hay ningún tratamiento. La emoción acerca de ciertos medicamentos genómicos es por la posibilidad de efecto a largo plazo sin la necesidad de intervenciones de seguimiento. Sin embargo, sin los pacientes que se ofrecen voluntariamente para participar en ensayos clínicos o compartir su experiencia con una enfermedad o condición, el desarrollo de nuevos medicamentos no sería posible.

Considere la posibilidad de conectarse con un grupo de defensa del paciente para comprender las oportunidades de los ensayos clínicos o participar en la recopilación de datos sobre la experiencia del paciente. Busque organizaciones de enfermedades raras en cualquiera de las siguientes bases de datos:

- El [National Organization for Rare Disorders \(NORD\) Organizational Database](#) proporciona una lista completa de organizaciones para ayudar a los pacientes y familias afectados por enfermedades raras.
- La [Global Genes Rare List](#) es una base de datos con información sobre enfermedades específicas, organizaciones de apoyo, noticias relacionadas, eventos y ensayos clínicos.
- En asociación con [Genetic Alliance](#), [Disease InfoSearch](#) conecta a las personas con organizaciones de apoyo y vías para participar en la investigación.

