



FACULTAD DE MEDICINA CLÍNICA ALEMANA UNIVERSIDAD DEL DESARROLLO:

# Cómo la genética está revolucionando el tratamiento de los pacientes

Para el ICIM y la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, es fundamental continuar liderando el diagnóstico y la terapia de sus pacientes a través de la investigación genética. Así, buscan estar siempre a la vanguardia en la utilización de tecnologías de secuenciación y en la formación de un equipo robusto para el análisis de datos genómicos.

La genética es una herramienta clave para el diagnóstico de múltiples enfermedades, lo que permite ofrecer tratamientos específicos para los pacientes. Aunque las capacidades de secuenciación local aún están en desarrollo y se ven limitadas por los costos, el precio de estos exámenes ha disminuido significativamente, lo que ha permitido que un número creciente de personas tenga acceso a este tipo de pruebas.

Desde el punto de vista de la investigación, se han desarrollado múltiples proyectos en el área genómica con el objetivo de trasladar estos avances al ámbito clínico, lo que implica cambios radicales en el pronóstico y calidad de vida de las personas.

## LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO OPORTUNO

Los estudios genéticos han sido especialmente relevantes para los pacientes con enfermedades poco frecuentes, que afectan a una de cada 2 mil personas. Un ejemplo destacado es la investigación liderada por la Dra. Gabriela Repetto, genetista clínica de la Facultad de Medicina Clínica Alemana UDD (pocofrecuentes.cl), que ha estudiado más de 100 pacientes chilenos con enfermedades raras, logrando identificar la enfermedad que los aqueja en más de la mitad de los afectados. Esto tiene un gran impacto en la calidad de vida de las personas, que suelen deambular de médico en médico en busca de un diagnóstico para acceder a un tratamiento.

## LA GENÉTICA Y EL SISTEMA INMUNE

Por su parte, se ha descrito que más de 500 enfermedades genéticas del sistema inmune pueden aumentar la

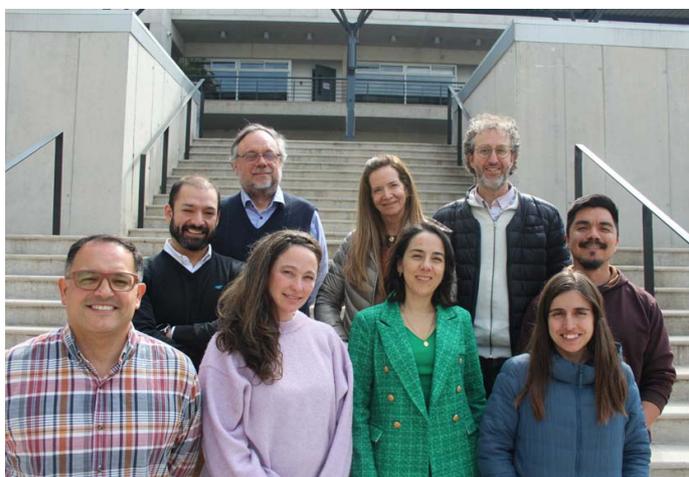
susceptibilidad a infecciones, autoinmunidad o inflamación persistente. En estos casos, identificar la causa genética es esencial para ofrecer tratamientos específicos efectivos a estos pacientes. Durante la pandemia, investigadores del Centro de Genética e Inmunología Traslacional participaron en un consorcio internacional para describir variantes genéticas específicas asociadas al desarrollo del covid grave.

## NUEVOS TRATAMIENTOS GRACIAS A LA GENÉTICA

La genética también juega un papel fundamental en el estudio de enfermedades más comunes como la epilepsia, el cáncer o el alzhéimer, entre muchas otras. El Dr. Eduardo Pérez junto con médicos de Clínica Alemana, como las doctoras Viviana Venegas y Carolina Álvarez, han liderado investigaciones en genética de epilepsias para identificar nuevas variantes genéticas que puedan beneficiarse de tratamientos específicos.

Por su parte, el Dr. Andrés Klein, de la Facultad de Medicina Clínica Alemana UDD, se encuentra realizando estudios preclínicos con resultados prometedores para el tratamiento del alzhéimer a partir del análisis genético de la enfermedad de Niemann-Pick C (NPC), una afección poco frecuente en niños que se asemeja a esta demencia.

En el campo del cáncer, el diagnóstico genético ha permitido avanzar hacia la medicina de precisión, adaptando los tratamientos según las características genéticas del tejido tumoral. El proyecto Anillo sobre Oncología de precisión, liderado por el Dr. Ricardo Armissen, investiga el perfil genómico completo de tumores



Parte del equipo del Centro de Genética e Inmunología Traslacional.

de pacientes residentes en Chile, para identificar biomarcadores específicos y promover la oncología de precisión en nuestro país.

## EL DESARROLLO DE LA GENÉTICA EN LA FACULTAD DE MEDICINA

Para la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, la genética es un pilar fundamental de la investigación traslacional. Hace aproximadamente 18 años, se fundó el entonces Centro de Genética y Genómica, que reúne a investigadores comprometidos en llevar la investigación genética a la práctica clínica, beneficiando directamente el diagnóstico y tratamiento de los pacientes.

## EL ROL DEL CENTRO DE GENÉTICA E INMUNOLOGÍA TRASLACIONAL

El Centro de Genética e Inmunología Traslacional está conformado por un equipo de médicos e investigadores a la vanguardia de la investigación en genética e inmunología, con un fuerte énfasis en la medicina de precisión. Su misión es descubrir cómo la variabilidad genética impacta en la salud de la población chilena tanto en enfermedades raras como en enfermedades comunes.

La experiencia clínica es combinada con bioinformática avanzada y genética molecular, con el objetivo de descubrir nuevas enfermedades genéticas que afectan diversos sistemas, incluyendo el sistema inmune y, avanzar en el conocimiento de enfermedades comunes como la

epilepsia, trastornos del tejido conectivo, cáncer y párkinson.

El compromiso del centro con la medicina personalizada ha llevado a la búsqueda de nuevos biomarcadores y del planteamiento de terapias innovadoras adaptadas a las necesidades individuales. Se trabaja estrechamente con pacientes y la sociedad civil para generar conocimiento y fomentar políticas públicas que revolucionen la atención médica.

## AVANCES Y HALLAZGOS DESTACADOS EN GENÉTICA EN EL ICIM

La Dra. Cecilia Poli, directora del Centro de Genética e Inmunología Traslacional y pediatra reumatóloga e inmunóloga clínica de Clínica Alemana, ha participado en la descripción de varias enfermedades nuevas del

sistema inmune que resultan en infecciones severas o inflamación persistente. Actualmente, lidera un proyecto financiado por ANID que busca alcanzar un diagnóstico genético en pacientes chilenos con enfermedades inmunológicas severas. Los hallazgos de esta investigación han resultado en la identificación de nuevos genes posiblemente asociados a enfermedad y biomarcadores que permiten tratamientos ajustados a la biología de cada paciente.

## IMPORTANCIA DE PARTICIPAR EN DESARROLLOS GENÉTICOS Y PROYECTOS FUTUROS

Para el Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM) y para la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, es fundamental continuar liderando el diagnóstico y la terapia de sus pacientes a través de la investigación genética. Buscan estar siempre a la vanguardia en la utilización de tecnologías de secuenciación y en la formación de un equipo robusto para el análisis de datos genómicos. Han establecido una red local de datos genómicos, lo que es crucial dado que la genética de nuestra población es diferente a la de Estados Unidos o Europa, en la que se basan la mayoría de los estudios.

La genética tiene un rol cada vez más importante en todas las áreas de la medicina, incluso ofreciendo la posibilidad de corregir enfermedades a través de la terapia génica, modificando el genoma alterado para curar a las personas. La Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo aspira a ser líder en esta medicina del presente y del futuro, por lo que ha congregado a las mejores personas para liderar este gran desafío.