

Medicina genómica: aplicaciones retos y perspectivas

Oscar Ortega-Recalde, MD PhD
Profesor Asistente, Universidad Nacional de Colombia
Popayán, Octubre 2025



1

Conflictos de interés

No existe ningún conflicto de interés para participar en este evento.



2

Contenido

- Recorrido personal en genética.
- ¿Qué es la medicina genómica?
- ¿Cuáles son sus aplicaciones actuales?
- Retos y perspectivas



3

Recorrido personal en genética



Medicina
Universidad del Cauca
2010



MSc Genética Humana
Universidad del Rosario
2013



MSc Biología Computacional
Universidad de los Andes
2016



PhD Biología del desarrollo
University of Otago
2020



4

Recorrido personal en genética



5

Recorrido personal en genética



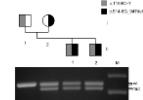
COMPLICACIONES MATERNALES Y NEONATALES EN PACIENTES
EMBARAZADAS ADOLESCENTES Y MAYORES DE 35 AÑOS DURANTE EL 2010
HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ DE POPAYÁN, COLOMBIA
Florencia Cárdena¹, Fabiana Rodríguez², María Angélica Rodríguez³,
Oscar Ortega-Recalde⁴, Cristian David Tapia⁵

Recibido para evaluación: marzo 15 de 2010. Aprobado para publicación: Mayo 18 de 2010

¹ Especialista en Ginecología y Obstetricia, Doctora del Departamento de Ginecología, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia.
² Especialista en Ginecología y Obstetricia, Doctora de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia.
³ Especialista en Ginecología y Obstetricia, Doctora de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia.
⁴ Especialista en Ginecología y Obstetricia, Doctora de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia.
⁵ Especialista en Ginecología y Obstetricia, Doctora de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia.

Correspondencia: Fabiana E. Rodríguez, Carrera 85a No. 29, Popayán, Cauca, Colombia. Correo electrónico: fcardena@uncc.edu.co

Investigación y genética



6

Recorrido personal en genética

Whole-Exome Sequencing Enables Rapid Determination of Xeroderma Pigmentosum Molecular Etiology

Oscar Ortega-Roca^{1,2}, Jessica Inés Vergara^{3,4}, Dora Janeth Fonseca^{5,6}, Xiomara Ríos^{7,8},
Hernando Mosquera^{9,10}, Olga María Bermúdez¹¹, Claudia Linares Medina^{12,13}, Clara Inés Vargas¹⁴,
Enrique Padilla¹⁵, Carlos Martín Restrepo¹⁶, Paul Latorre¹⁷

¹Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ²Departamento de Genética, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia; ³Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ⁴Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ⁵Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ⁶Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ⁷Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ⁸Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ⁹Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹⁰Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹¹Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹²Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹³Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹⁴Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹⁵Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹⁶Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia; ¹⁷Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia

Clinical Exome | Genome Reports

Biallelic *HERC1* mutations in a syndromic form of overgrowth and intellectual disability

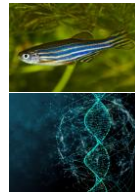
O. Ortega-Roca^{1,2}, D.J. Battaglia^{3,4}, J.M. Gilibert⁵, A. Palma-Montero⁶, C.M. Restrepo⁷, H.E. Matamoros⁸ and P. Latorre⁹

¹Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
²Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
³Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
⁴Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
⁵Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
⁶Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
⁷Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
⁸Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
⁹Unidad de Genética, Grupo GENOMIS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia

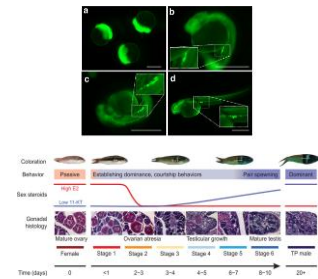


7

Recorrido personal en genética



Modelos biológicos y ciencias ómicas



8

¿Qué es la medicina genómica?



9

Qué es la medicina genómica?

La medicina genómica es una disciplina que utiliza **información genética a gran escala** para mejorar el cuidado de la salud y atención clínica de pacientes y grupos poblacionales.



Genética



Genómica



Guttmacher et al, NEJM, 2002

10

El proyecto genoma humano



Primer borrador del genoma humano **Febrero 2001**.
Costo aproximado de **3.000.000.000 dólares**.
Secuenciación de aproximadamente **3.234.830.000 pares de bases (pb)**.
Duración de aproximadamente **13 años (1990 - 2003)**.
El IHCC constituido por **20 laboratorios** a nivel mundial.



11

Qué permitió la consolidación de esta disciplina?



Técnicas de secuenciación de siguiente generación (NGS)



Miniaturización y desarrollo de microprocesadores



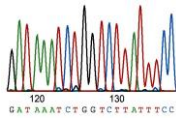
Avances en biología computacional (bioinformática)



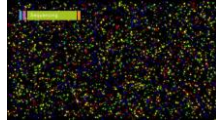
12

Tecnologías de secuenciación de siguiente generación (NGS)

NGS es el término utilizado para describir varias tecnologías de secuenciación modernas. Todas estas plataformas están caracterizadas por el **alto rendimiento** (high-throughput) y **paralelización**.



Secuenciación de Sanger
(1ra gen)



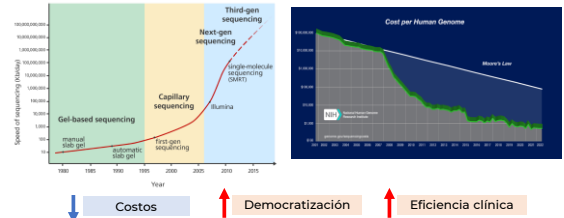
Secuenciación por
síntesis (2da gen)



<https://www.illumina.com/science/technology/next-generation-sequencing/sequencing-technology.html>

13

Impacto de los avances tecnológicos



<https://frontlinegenomics.com/the-100-genome-where-the-limit/>

14

Bioinformática

Ciencia interdisciplinaria encargada de la **Investigación, desarrollo y aplicación de métodos computacionales en ciencias biológicas**.

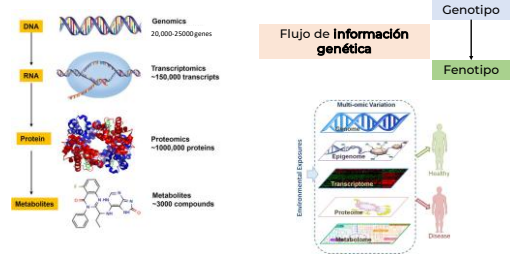


Patel, The biochemist, 2023



15

La consolidación de las ciencias ómicas



Sun and Hu, Advances in Genetics, 2016

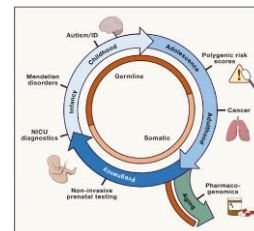
16

¿Cuáles son sus aplicaciones actuales?



17

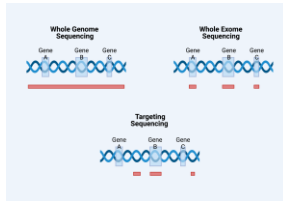
Aplicaciones de la medicina genómica



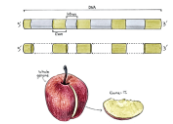
Schumacher et al, Cell 2019

18

Diagnostico molecular



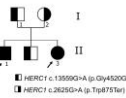
La secuenciación del genoma completo (WGS), **exoma completo** (WES) y paneles de genes esta actualmente disponible en el contexto clínico.



<https://www.fjc.gov/content/360254/dna-sequencing-and-what-it-can-reveal-about-dna-variation>

19

Diagnostico molecular



■ HIERC1 c.13595G>A (p.Gly4520Asp)
■ HIERC1 c.2825G>A (p.Tyr943Ter)



Ortega-Ricalde et al, Clin Genet, 2015

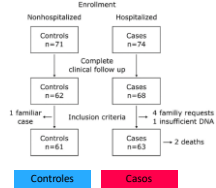
20

Estudio de factores de riesgo genético

Frontiers | Studies in Medicine

Association Between the *LZTFL1* rs11385942 Polymorphism and COVID-19 Severity in Colombian Population

Mariana Angulo-Aguado^{1*}, David Corredor-Osorio^{1,2}, Juan Camilo Carrillo-Martínez¹, Mónica González-Correa¹, Estela Pineda-Matamor¹, Carolina Rojas¹, Paula Triana-Fonseca¹, Nery Consuelo Contreras-Bernal¹, Adrian Moral¹, Katherine Parra-Alzate¹, Carlos M. Restrepo¹, Doris Jareth Fonseca-Mendoza^{1,3} and Oscar Ortega-Ricalde^{1,4}

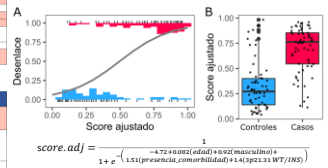


21

Estudio de factores de riesgo genético

Variable	Asintomáticos/Cases	Seronegativos/Cases	OR	IC95%	p-value
Edad (años)	25 (50.0)	27 (54.0)	2.31	1.21-4.03	0.007
Sexo	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
Cholesterol	9 (18.0)	10 (20.0)	2.31	1.05-5.03	0.03
Glucosa	34 (68.0)	35 (70.0)	1.02	0.55-1.90	0.98
Triglicéridos	1 (2.0)	1 (2.0)	1.00	0.00-1.00	1.00
Diabetes	1 (2.0)	1 (2.0)	1.00	0.00-1.00	1.00
Enfermedad	1 (2.0)	1 (2.0)	1.00	0.00-1.00	1.00
Alcohol	1 (2.0)	1 (2.0)	1.00	0.00-1.00	1.00
TABAC	1 (2.0)	1 (2.0)	1.00	0.00-1.00	1.00
Respiratorio	47 (94.0)	21 (42.0)	0.17	0.06-0.38	<0.001

Variable	Asintomáticos/Cases	Seronegativos/Cases	OR	IC95%	p-value
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92
rs11385942	16 (32.0)	17 (34.0)	1.05	0.45-2.46	0.92



Angulo-Aguado et al, Frontiers in Medicine, 2022

22

Estudio de factores de riesgo genético



Predicador de riesgo de severidad de COVID-19
Centro de Investigación en Genética y Genómica (CIGUR),
Universidad del Rosario

Variables: Edad, Sexo, Cholesterol, Glucosa, Triglicéridos, Diabetes, Enfermedad, Alcohol, TABAC, Respiratorio.

Resultados: Nivel de riesgo, Nivel de riesgo, Nivel de riesgo.

Predicador de riesgo de severidad de COVID-19
Centro de Investigación en Genética y Genómica (CIGUR),
Universidad del Rosario

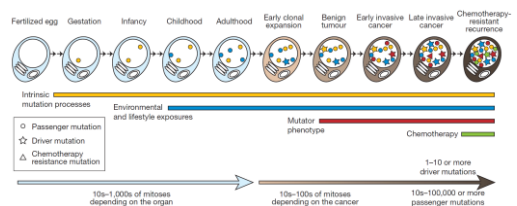
Variables: Edad, Sexo, Cholesterol, Glucosa, Triglicéridos, Diabetes, Enfermedad, Alcohol, TABAC, Respiratorio.

Resultados: Nivel de riesgo, Nivel de riesgo, Nivel de riesgo.



23

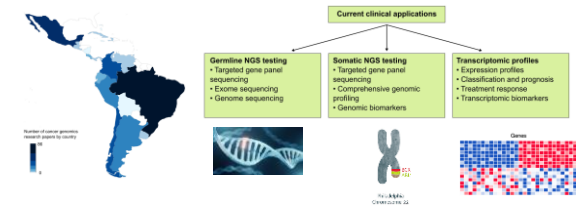
Oncogenética



Stratton et al, Nature, 2009

24

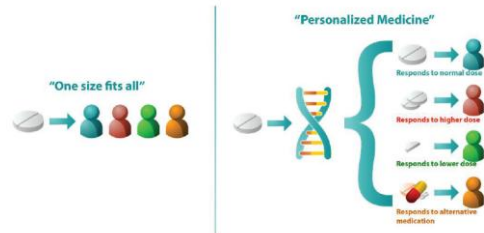
Oncogenética



Torres-Narvaez et al, Frontiers in Oncology, 2022

25

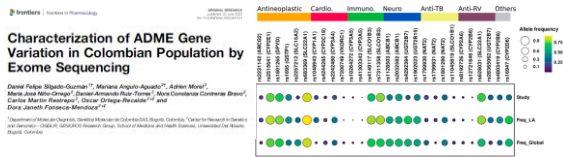
Farmacogenética



<https://fgih.co.uk/product/pharmacogenomics-test/>

26

Farmacogenética



ESTADO
NACIONAL
DE COLOMBIA

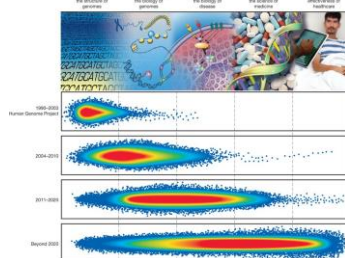
27

Retos y perspectivas



28

Retos



Green et al, Nature 2011

29

Retos

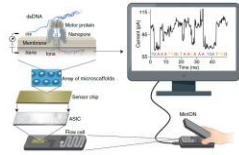
- Alfabetización en genética y genómica.
- Recursos humanos y computacionales.
- Analítica de datos.
- Integración a la practica clínica y sistemas de salud
- Educación medica y entrenamiento.



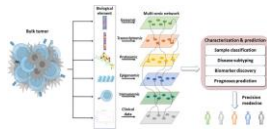
U.S. DEPARTMENT OF COMMERCE
NATIONAL INSTITUTE OF STANDARDS AND TECHNOLOGY

30

Perspectivas



Nuevas técnicas de secuenciación



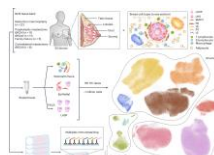
Integración de ciencias ómicas

Topol, Cell, 2014; Wang et al, Nat Biotech, 2021

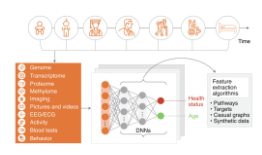


31

Perspectivas



Secuenciación de células únicas



Inteligencia artificial

Reed et al, Nature Genetics, 2024;



32

Agradecimientos



Universidad Nacional de Colombia
Mauricio Rey Buitrago
María Paula Meléndez Flórez
Erika Sofía Torres-Narváez
Karol Montañalegre-Aparicio



University of Otago
Timothy A. Hore
Alana Alexander
Melanie K. Laird
Donna M. Bland



Universidad del Rosario
Dora Janeth Forasaca-Mendoza
Nora Constantina Contreras Bravo
Adrián Monsi
Carlos Martín Restrepo



Vertebrate Genome Project



Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia
Milena Rondón-Lagos



New Zealand eScience Infrastructure



33



Preguntas?



34

oortegar@unal.edu.co