

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

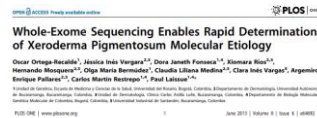


Investigación y genética



5

Recorrido personal en genética



Bioinformática y
análisis de datos

Clinical Exome | Genome Reports

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

O. Ortega-Recalde^{1,2}, G.L. Bellofante^{1,2,3}, J.M. Galvez¹, A. Palma-Montoya¹, C.M. Restrepo¹, R.E. Muñoz¹ and F. Latorre¹

¹ Unidad de Genética, Grupo GENOMEX, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia

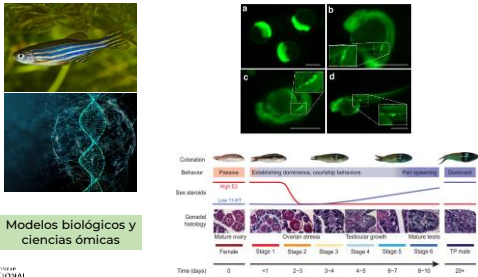
² Facultad de Medicina, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia

³ Organización Sanitaria Internacional, Departamento de Genética, Bogotá, Colombia



6

Recorrido personal en genética



Modelos biológicos y ciencias ómicas



7

¿Qué es la medicina genómica?



8

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

9

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 IHGC constituido por **20 laboratorios** a nivel mundial.



10

Qué permitió la consolidación de esta disciplina?



Técnicas de secuenciación de siguiente generación (NGS)

Miniaturización y desarrollo de microprocesadores

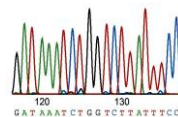
Avances en biología computacional (bioinformática)



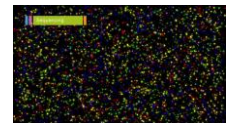
11

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)



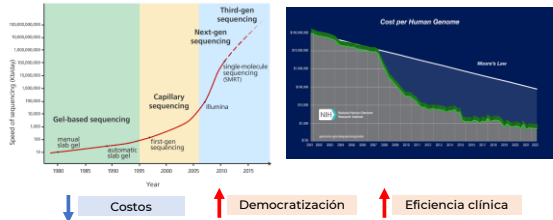
Secuenciación por síntesis (2da gen)



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

12

Impacto de los avances tecnológicos



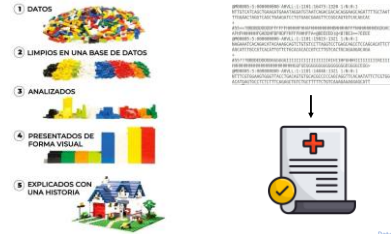
CONSEJO NACIONAL DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

13

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

Bioinformática

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

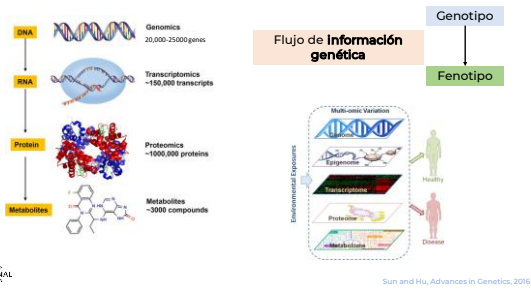


CONSEJO NACIONAL DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

14

Patel, The biochemist, 2023

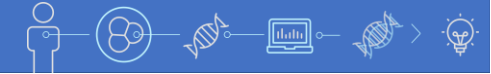
La consolidación de las ciencias ómicas



CONSEJO NACIONAL DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

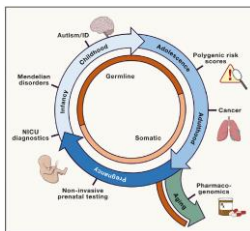
15

¿Cuáles son sus aplicaciones actuales?



16

Aplicaciones de la medicina genómica

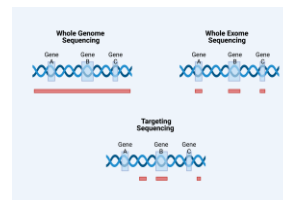


CONSEJO NACIONAL DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

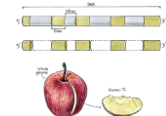
17

Schendure et al, Cell 2019

Diagnostico molecular



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

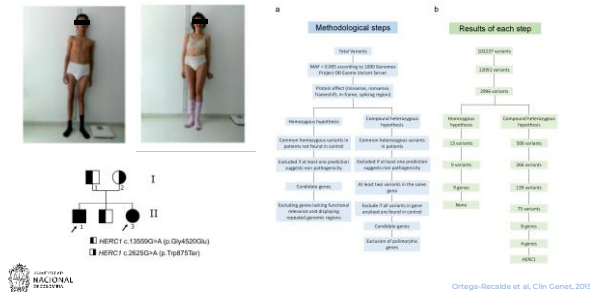


CONSEJO NACIONAL DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

18

<https://www.fg.gov/content/30254/dna-sequencing-and-what-it-can-reveal-about-dna-variation>

Diagnostico molecular



19

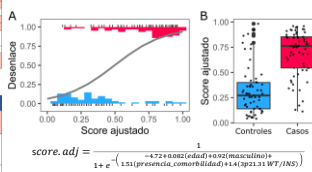
Estudio de factores de riesgo genético



20

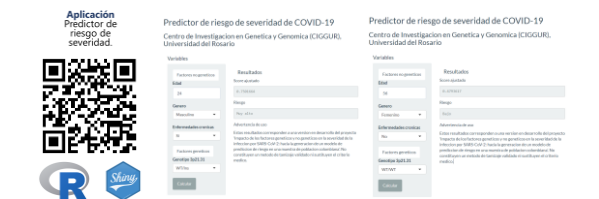
Estudio de factores de riesgo genético

Variable	Atorvastatin/Low n=63 (5)	Simvastatin/Critical n=63 (5)	OR	OR95%	p-value
Menopause	47 (75)	47 (75)	1.0	1.0 (1-1.0)	<0.001
Edad + rango	38.8 (7.9)	47.3 (8.1)	1.0	1.0	<0.001
Insulina	9 (14.3)	18 (28.6)	2.1	0.8-5.0	0.15
Diabetes	1.0 (0)	17 (27.2)	7.0	1.9-25.8	<0.001
Dislipidias	1.0 (0)	15 (23.8)	9.6	1.9-52.4	<0.001
Indefinido	1.0 (0)	1.0 (0)	1.57	0.59-4.06	0.4
HTAC	9 (14.3)	2 (3.2)	4.1	0.8-20.6	0.15
Ninguno	47 (75.4)	23 (37.7)	0.17	0.06-0.38	<0.001

Angulo-Aguado et al, *Frontiers in Medicine*, 2022

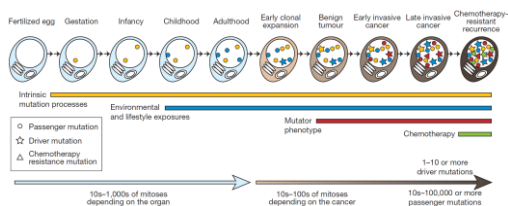
21

Estudio de factores de riesgo genético

Angulo-Aguado et al, *Frontiers in Medicine*, 2022

22

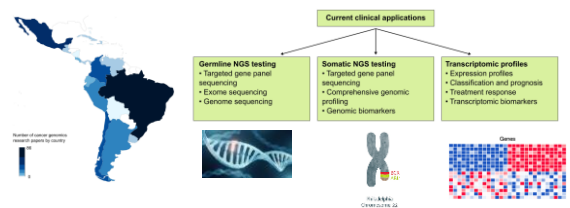
Oncogenética



Straton et al, Nature, 2009

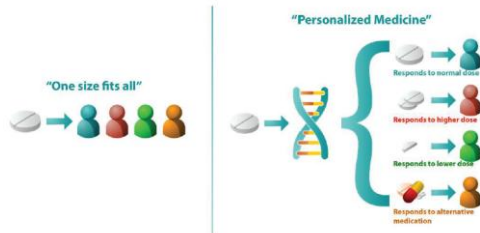
23

Oncogenética

Torres-Narvaez et al, *Frontiers in Oncology*, 2022

24

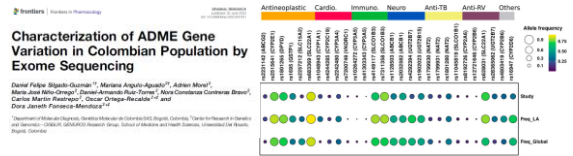
Farmacogenética



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

25

Farmacogenética



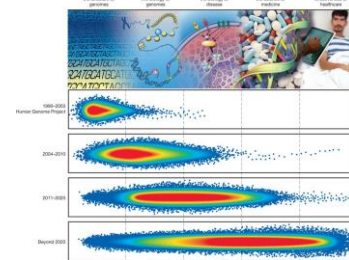
26

Retos y perspectivas



27

Retos



Green et al, Nature 2011

28

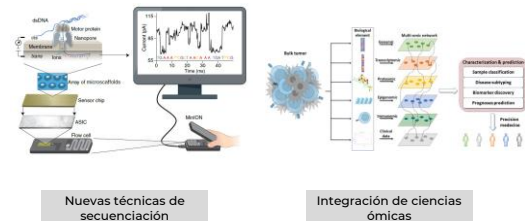
Retos

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



29

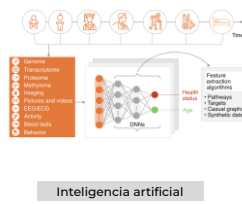
Perspectivas



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

30

Perspectivas



Reed et al, Nature Genetics, 2024;



31

Agradecimientos



Universidad Nacional de Colombia
Mauricio Rey Butrago
María Paula Meléndez-Florez
Erika Sofía Torres-Narvaez
Karel Montelegrè-Aponte



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



Universidad del Rosario
Dora Janeth Fornica-Mendoza
Nora Constanza Contreras Bravo
Adrián Miral
Carlos Martín Restrepo



Vertebrate Genome Project



Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia
Milena Rondón-Lagos



New Zealand eScience Infrastructure



32



Preguntas?



oortegar@unal.edu.co



33