

Medicina genómica: aplicaciones retos y perspectivas

Oscar Ortega-Recalde, MD PhD
Profesor Asistente, Facultad de Medicina
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



COMPLICACIONES MATERNAS Y NEONATALES EN PACIENTES
EMBARAZADAS ADOLESCENTES Y MAYORES DE 35 AÑOS DURANTE JULIO A
SEPTIEMBRE DE 2008.
HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN JOSÉ DE POPAYÁN, COLOMBIA

Fernando Caicedo^{*}, Fabián Emiliano Ahumada^{**}, Marco Andrés Bolaños^{**},
Oscar Javier Ortega^{**}, Cristian David Tejada^{**}

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

^{*} Especialista en Ginecología y Obstetricia. Docente del departamento de Ginecobstetricia, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia

^{**} Médicos Internos, Programa de Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Colombia.

Correspondencia: Fabián E. Ahumada, Carrera 6Bis No. 82N- 21, Popayán Cauca, Colombia. Correo electrónico: fahumada@unicauca.edu.co.

Investigación y genética



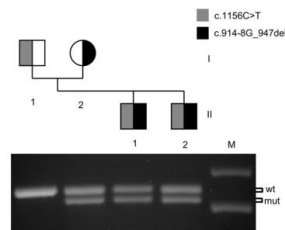
4



A novel familial case of diffuse leukodystrophy related to *NDUFV1* compound heterozygous mutations

Oscar Ortega-Recalde^{A,1}, Dora Janeth Fonseca^{A,B,1}, Liliana Catherine Patiño^A, Juan Jaime Atuesta^A,
Carolina Rivera-Nieto^A, Carlos Martín Restrepo^{A,B}, Heidi Eliana Mateus^A,
Marjo S. van der Knaap^A, Paul Laissue^{A,B,C}

^A Unidad de Genética, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
^B Centro de Estudios de Genética, Departamento de Genética Molecular, Bogotá, Colombia
^C Centro Dermatológico Federico Lleras Acosta, Bogotá, Colombia
^D Department of Child Neurology, VU University Medical Center, Amsterdam, The Netherlands



Recorrido personal en genética

OPEN ACCESS Freely available online

PLOS ONE

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

Oscar Ortega-Recalde¹, Jéssica Inés Vergara^{2,3}, Dora Janeth Fonseca^{1,4}, Xiomara Ríos^{2,3}, Hernando Mosquera^{2,3}, Olga María Bermúdez¹, Claudia Lilliana Medina^{2,3}, Clara Inés Vargas⁵, Argemiro Enrique Pallares^{2,3}, Carlos Martín Restrepo^{1,4}, Paul Laissue^{1,4*}

1 Unidad de Genética, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia, 2 Departamento de Dermatología, Universidad Autónoma de Bucaramanga, Bucaramanga, Colombia, 3 Unidad de Dermatología, Clínica Carlos Ardila Lülle, Bucaramanga, Colombia, 4 Departamento de Biología Molecular, Genética Molecular de Colombia, Bogotá, Colombia, 5 Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Colombia

PLOS ONE | www.plosone.org 1 June 2013 | Volume 8 | Issue 6 | e64692

Bioinformática y análisis de datos

Clinical Exome | Genome Reports



5




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


O. Ortega-Recalde^{1,*}, O.I. Beltrán^{2,3,*}, J.M. Gálvez^{1,*}, A. Palma-Montero¹, C.M. Restrepo¹, H.E. Mateus¹ and P. Laissue¹

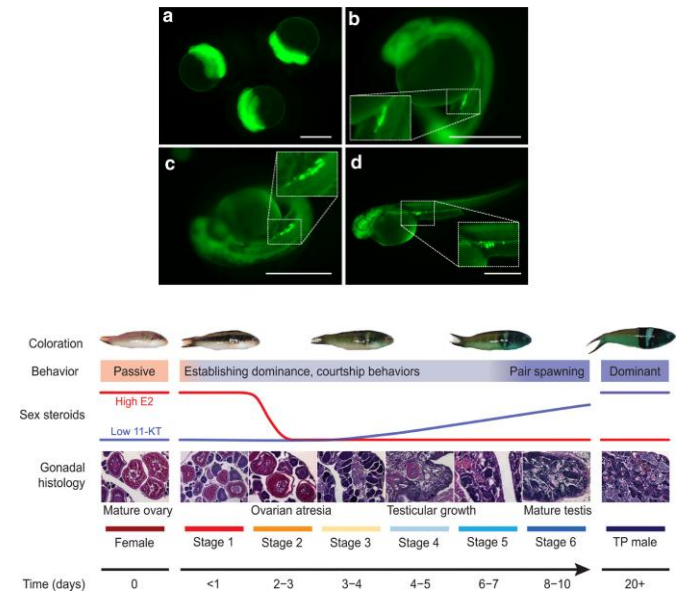
1 Unidad de Genética, Grupo GENIUIROS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia
2 Facultad de Medicina, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia
3 Organización Sanitas Internacional, Departamento de Genética, Bogotá, Colombia

Recorrido personal en genética

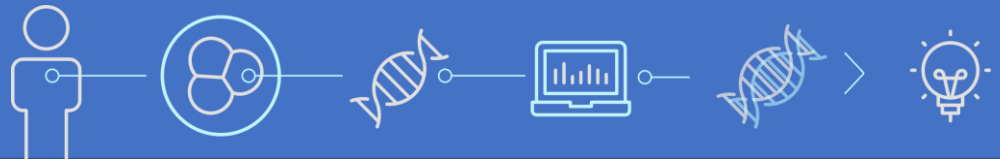


Modelos biológicos y ciencias ómicas





¿Qué es la medicina genómica?



7

¿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

8

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)**.

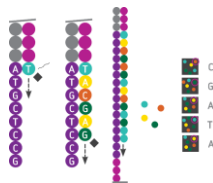
Duración de aproximadamente **13 años (1990 - 2003)**.

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



9

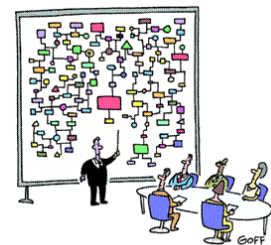
Qué permitió la consolidación de esta disciplina?



Técnicas de secuenciación de siguiente generación (NGS)



Miniaturización y desarrollo de microprocesadores



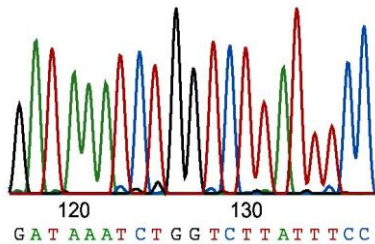
Avances en biología computacional (bioinformática)



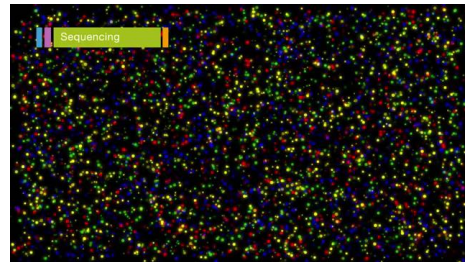
10

Tecnologías de secuenciación de siguiente generación (NGS)

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



Secuenciación de Sanger
(1ra gen)



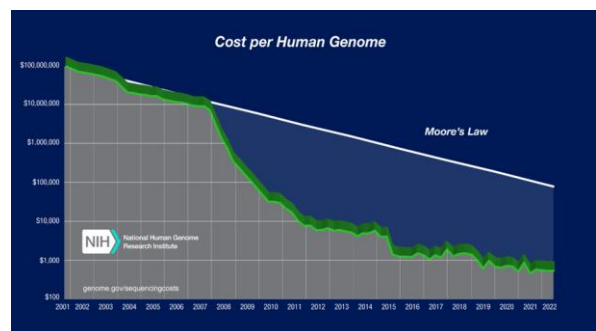
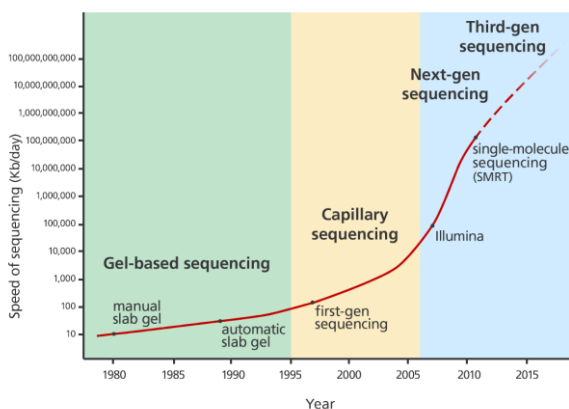
Secuenciación por
síntesis (2da gen)



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

11

Impacto de los avances tecnológicos



Costos



Democratización



Eficiencia clínica



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

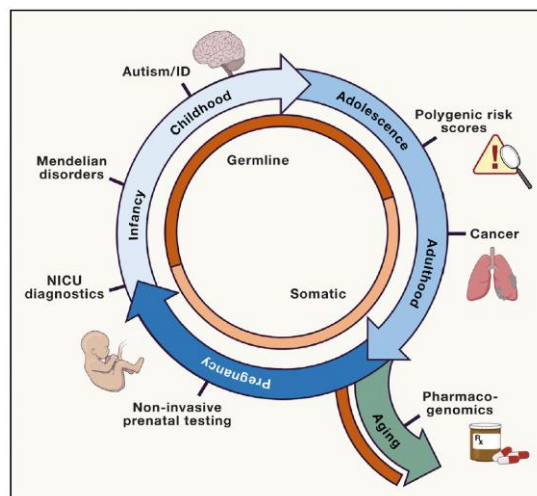
12

¿Cuáles son sus aplicaciones actuales?



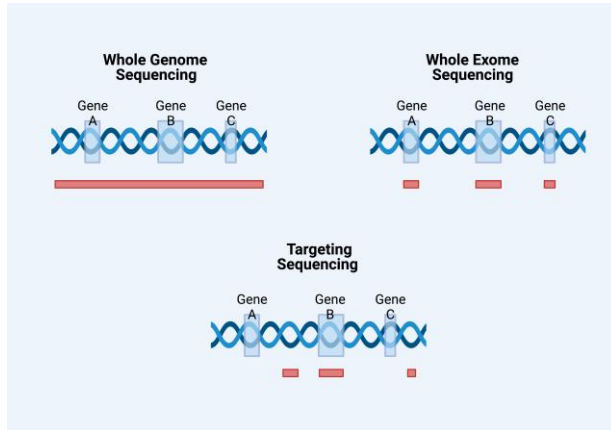
15

Aplicaciones de la medicina genómica

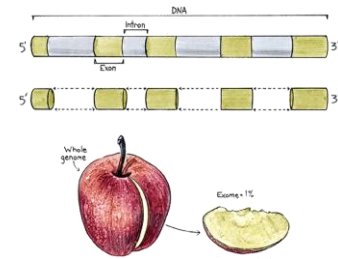


16

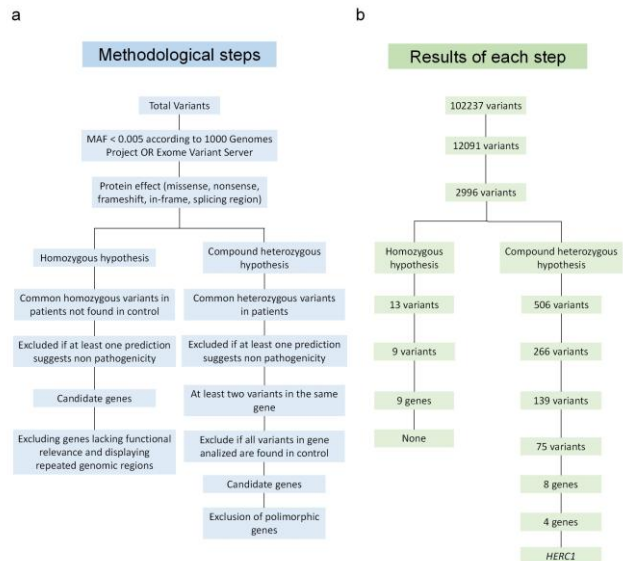
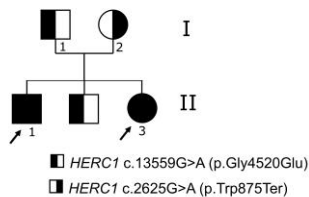
Diagnostico molecular



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



Diagnostico molecular



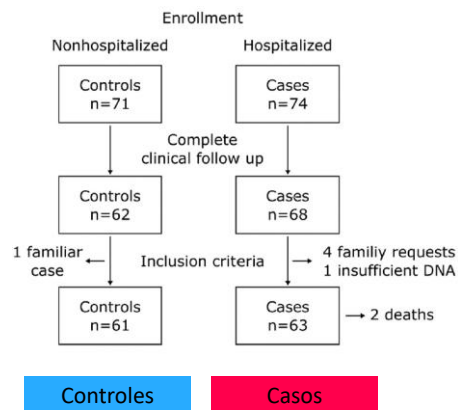
Estudio de factores de riesgo genético

frontiers | Frontiers in Medicine

ORIGINAL RESEARCH
published: 20 June 2022
doi: 10.3389/fmed.2022.910388

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

Mariana Angulo-Aguado^{1†}, David Corredor-Orlandelli^{1†}, Juan Camilo Carrillo-Martínez¹, Mónica González-Cornejo¹, Eliana Pineda-Mateus¹, Carolina Rojas¹, Paula Triana-Fonseca², Nora Constanza Contreras Bravo¹, Adrién Morel¹, Katherine Parra Abaunza³, Carlos M. Restrepo¹, Dora Janeth Fonseca-Mendoza^{1‡} and Oscar Ortega-Recalde^{1‡}

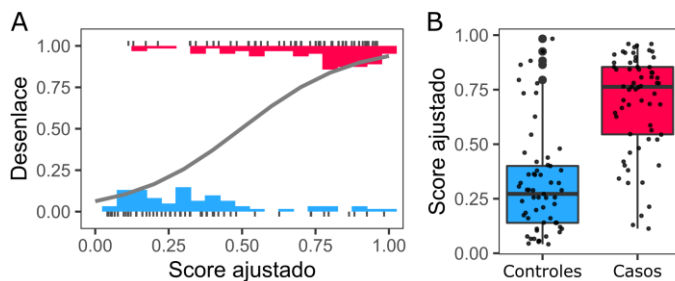


19

Estudio de factores de riesgo genético

Variable	Asintomáticos/Leves n=61 (%)	Severos/Críticos n=63 (%)	OR	IC95%	p-value
Masculino	26 (42.6)	41 (65.1)	2.51	1.21- 5.18	0.012
Edad x rango	36.6 (19-60)	47.3 (21-60)	-	-	<0.001
Obesidad	9 (14.8)	18 (28.6)	2.31	0.95-5.65	0.06
HTA	3 (4.9)	17 (27)	7.14	1.9-25.8	<0.001
Diabetes	1 (1.6)	13 (20.6)	15.6	1.9-123.4	<0.001
Enfermedad renal	1 (1.6)	5 (7.9)	5.17	0.59-45.6	0.1
EPOC	0 (0)	2 (3.2)	-	-	0.16
Ninguna comorbilidad	47 (74.6)	23 (37.7)	0.17	0.08-0.38	<0.001

Variable	Asintomáticos/Leves n=61 (%)	Severos/críticos n=63 (%)	OR	IC95%	p-value
3p21.31 WT/WT	59 (96.7)	52 (82.5)	6.24	1.32 – 29.46	0.007
WT/Ins	2 (3.3)	11 (17.5)			
ACE1 Ins/Ins	25 (41)	19 (30.2)	1.61	0.77-3.38	0.21
Ins/Del	24 (39.3)	31 (49.2)			
Del/Del	12 (19.7)	13 (20.6)			
Grupo sanguíneo A	20 (32.8)	12 (19)	0.48		0.08



$$score.adj = \frac{1}{1 + e^{-(-4.72 + 0.082(edad) + 0.92(masculino) + 1.51(presencia.comorbilidad) + 1.4(3p21.31\ WT/INS))}}$$



Angulo-Aguado et al, Frontiers in Medicine, 2022

20

Estudio de factores de riesgo genético

Aplicación
Predictor de
riesgo de
severidad.



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

Variables

Factores no genéticos

Edad: 24

Genero: Masculino

Enfermedades crónicas: Si

Factores genéticos

Genotipo 3p21.31: WT/Ins

Calcular

Resultados

Score ajustado: 0.7501664

Riesgo: Muy alto

Advertencia de uso

Estos resultados corresponden a una versión en desarrollo del proyecto 'Impacto de los factores genéticos y no genéticos en la severidad de la infección por SARS-CoV-2: hacia la generación de un modelo de predicción de riesgo en una muestra de población colombiana'. No constituyen un método de tamizaje validado ni sustituyen el criterio médico.

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

Variables

Factores no genéticos

Edad: 56

Genero: Femenino

Enfermedades crónicas: No

Factores genéticos

Genotipo 3p21.31: WT/WT

Calcular

Resultados

Score ajustado: 0.4793617

Riesgo: Bajo

Advertencia de uso

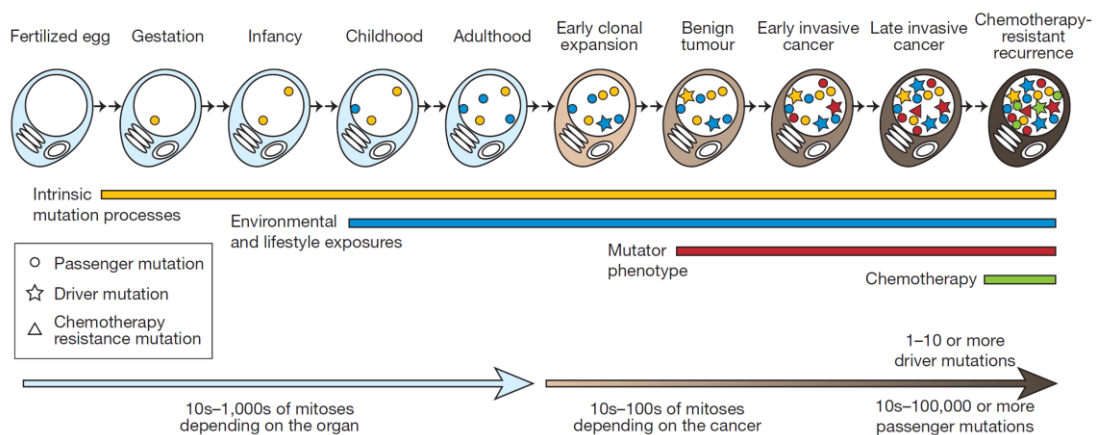
Estos resultados corresponden a una versión en desarrollo del proyecto 'Impacto de los factores genéticos y no genéticos en la severidad de la infección por SARS-CoV-2: hacia la generación de un modelo de predicción de riesgo en una muestra de población colombiana'. No constituyen un método de tamizaje validado ni sustituyen el criterio médico.



Angulo-Aguado et al, Frontiers in Medicine, 2022

21

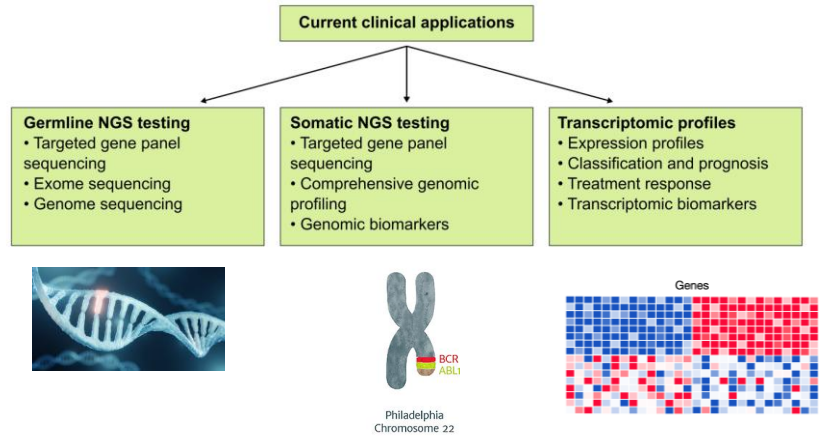
Oncogenética



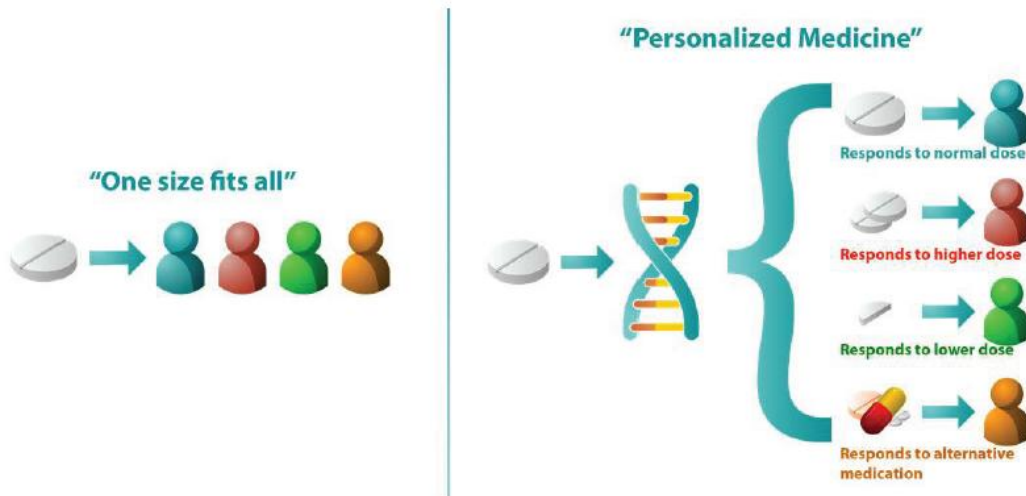
Stratton et al, Nature, 2009

22

Oncogenética



Farmacogenética



Farmacogenética

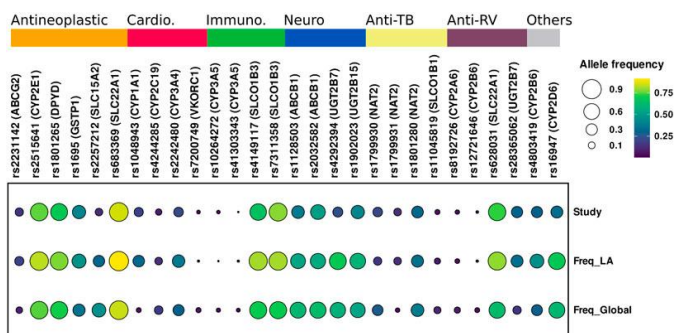
frontiers | Frontiers in Pharmacology

ORIGINAL RESEARCH
published: 02 June 2022
doi: 10.3389/fph.2022.801551

Characterization of ADME Gene Variation in Colombian Population by Exome Sequencing

Daniel Felipe Silgado-Guzmán^{1†}, Mariana Angulo-Aguado^{2†}, Adrien Morel², María José Niño-Orrego², Daniel-Armando Ruiz-Torres², Nora Constanza Contreras Bravo², Carlos Martín Restrepo², Oscar Ortega-Recalde^{2,‡} and Dora Janeth Fonseca-Mendoza^{2,‡}

¹Department of Molecular Diagnosis, Genética Molecular de Colombia SAS, Bogotá, Colombia, ²Center for Research in Genetics and Genomics—CIGGUR, GENIROS Research Group, School of Medicine and Health Sciences, Universidad Del Rosario, Bogotá, Colombia



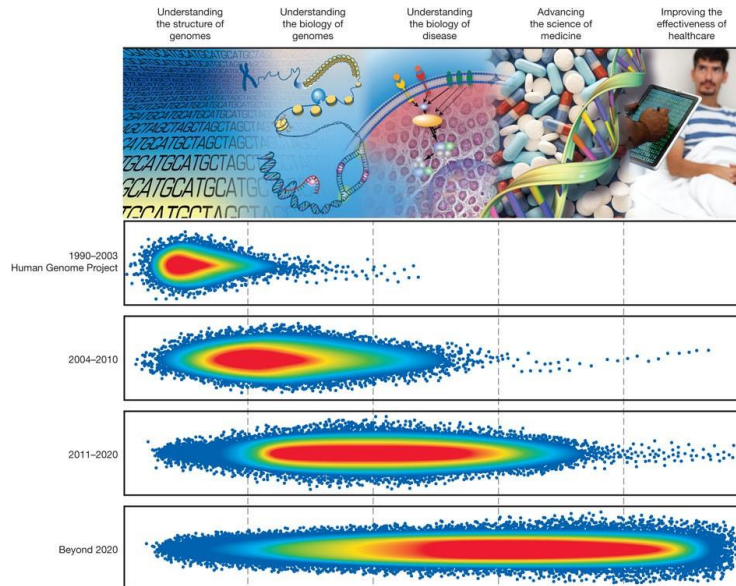
25

Retos y perspectivas



26

Retos



Green et al, Nature 2011

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.



Agradecimientos



Universidad Nacional de Colombia
Mauricio Rey Buitrago
María Paula Meléndez-Flórez
Erika Sofia Torres-Narvaez
Karol Montealegre-Aponte



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



Universidad del Rosario
Dora Janeth Fonseca-Mendoza
Nora Constanza Contreras Bravo
Adrien Morel
Carlos Martín Restrepo



Vertebrate Genome Project



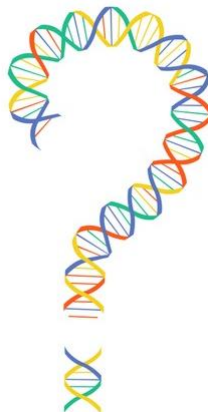
Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia
Milena Rondón-Lagos



New Zealand eScience Infrastructure



31



Preguntas?



32

oortegar@unal.edu.co