

EL PRESENTE Y EL FUTURO DEL DIAGNÓSTICO

Este 8 y 9 de junio el Laboratorio Clínico de Clínica Colsanitas S.A. celebra el *II Simposio Internacional en diagnóstico integral: Una visión desde el laboratorio clínico y patología*, espacio científico en el que se abordarán diversas áreas de interés para el laboratorio y la comunidad médica en general como lo son la hematopatología, patología oncológica, diagnóstico molecular, enfermedades infecciosas, medicina transfusional y trasplante, entre otros temas relativos a gestión y calidad.

1

El simposio contará con la presencia de invitados nacionales e internacionales de reconocida trayectoria en las áreas de interés, destacándose la conferencia inaugural *Estrategias diagnósticas, moleculares y terapéuticas: Un modelo traslacional en enfermedad renal*, a cargo del Dr. Miguel Ángel García-González del Instituto de Investigación Sanitaria –IDIS- de Santiago de Compostela.

Precisamente, el diagnóstico molecular es sin lugar a dudas el área del laboratorio que exhibe el mayor crecimiento actual y potencial de transformación de la práctica clínica en las próximas décadas. Así, el desarrollo de este campo permitirá seguir entendiendo la relación entre las variaciones genómicas, la aparición de ciertas enfermedades y su pronóstico(1).

La detección, cuantificación y caracterización del material genético en una muestra biológica ha mostrado un significativo impacto en todas las áreas de la salud, sobre todo en las áreas de las enfermedades infecciosas y el cáncer. El desarrollo de nuevas tecnologías, más rápidas y precisas, ha transformado al diagnóstico molecular en una herramienta clave para el equipo clínico en directo beneficio del paciente(2).

En esta segunda edición del simposio se expondrá, entre otros, la utilización de pruebas moleculares en el diagnóstico de la infección por micobacterias, VPH (virus del papiloma humano) y pruebas *NAT* (*nucleic acid testing*) en bancos de sangre.

Laboratorio Clínico y Patología

Mientras que en lo relacionado a la utilización de estas tecnologías en cáncer y enfermedad hereditaria, formarán parte destacada de la agenda las conferencias *Nueva herramienta en el diagnóstico molecular del cáncer* y *Necesidad del perfil genómico y clínico como estrategia para la medicina de precisión en el manejo de la enfermedad: Nueva era de la enfermedad hereditaria*, a cargo de los doctores Juan Javier López y García-González, respectivamente.

Del mismo modo, y dada la tendencia mundial en el empleo de pruebas del tipo *point of care (POC)*, éstas también serán un tema clave dentro de la programación científica, al igual que otras pruebas de reciente auge, entre las que sobresalen biomarcadores de preeclampsia y en la evaluación de tumores ováricos (HE4, CA 125 e índice ROMA).

Las pruebas *POC*, o también denominadas rápidas en nuestro contexto, nacieron para mejorar la oportunidad en la entrega de los resultados provenientes de tests para enfermedades infecciosas, lográndose menores tiempos diagnósticos; esto principalmente mediante técnicas como la inmunocromatografía y PCR en tiempo real. Muchas de ellas con evidencia de costoefectividad demostrada en países en desarrollo(3).

Otra de las ventajas que ofrecen estas tecnologías es la posibilidad de ser operadas por personal entrenado diferente al habitual. En este sentido, el Ministerio de Salud y Protección Social, mediante Resolución 2338 de 2013, estableció que el talento humano en salud de áreas distintas a la bacteriología y en ámbitos diferentes al laboratorio clínico, podrán realizar pruebas rápidas para el diagnóstico de sífilis, otras ITS y VIH; ésta última incluso por personal sin formación en ciencias de la salud, debidamente avalado y monitorizado(4).

En esta segunda edición del simposio, la Dra. Catherine Alvarado-Heine, médica patóloga y subgerente del Laboratorio Clínico nos amplía brevemente la aplicación del abordaje diagnóstico integral, de gran valor en el ejercicio actual de la medicina, tomando como ejemplo el cáncer mamario.

La evaluación diagnóstica de esta patología incluye una primera etapa que parte del análisis morfológico e histopatológico por microscopía, seguido por una evaluación de expresión proteica en la muestra que permite una aproximación pronóstica y determinación de factores predictivos (receptores hormonales ER/PR y estatus HER2, ambos por inmunohistoquímica), que se completan con una caracterización molecular

Laboratorio Clínico y Patología

de la neoplasia en un tercer orden. Para ésta, se siguen metodologías como FISH (hibridación *in situ*), secuenciación, evaluación de mutación del BRCA, entre otras.

Lo anterior tiene como base los estudios de caracterización molecular del carcinoma mamario realizados por Charles Perou et al.(5), con la consiguiente generación de una nueva subclasificación del carcinoma mamario en cuatro grupos moleculares: Luminal A, Luminal B, basaloide (triple negativo) y HER2 positivo.

En resumen, existe un sinnúmero de focos en el laboratorio clínico y de patología que ocupan el quehacer de estas disciplinas en la actualidad, los cuales están dominados por prácticas de alto nivel científico y calidad que vienen revolucionando no sólo el diagnóstico, sino también las formas de abordaje terapéutico de un gran número de condiciones de salud de incuestionable relevancia para la sociedad.

Bibliografía

3

1. Beilby J. Diagnostic Molecular Biology. Clin Biochem Rev. febrero de 2006;27(1):3-4.
2. J. Farfán BM. Biología molecular aplicada al diagnóstico clínico. Rev Médica Clínica Las Condes. 2015;26(6):788-93.
3. Drancourt M, Michel-Lepage A, Boyer S, Raoult D. The Point-of-Care Laboratory in Clinical Microbiology. Clin Microbiol Rev. julio de 2016;29(3):429-47.
4. Resolución número 2338 de 2013. Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia, (28-06-2013).
5. Perou CM, Sørlie T, Eisen MB, van de Rijn M, Jeffrey SS, Rees CA, et al. Molecular portraits of human breast tumours. Nature. 17 de agosto de 2000;406(6797):747-52.

Catherine Alvarado-Heine y Abel E. González-Vélez, en nombre del Comité Editorial de Conexión Colsanitas
Organización Sanitas Internacional
Correo electrónico para la correspondencia: abegonzalez@colsanitas.com