

Panorama actual de la medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas

Current overview of personalized medicine in neurodegenerative diseases

Herrera-Sánchez, Priscila Jaqueline¹; López -Cudco, Leidy Liceth²

Recibido: 15/11/2023

Aceptado: 15/12/2023

Publicado: 31/01/2024

Cita: Herrera-Sánchez, P. J., & López -Cudco, L. L. (2024). Panorama actual de la medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas. *Space Scientific Journal of Multidisciplinary*, 2(1), 40-52. <https://doi.org/10.63618/omd/ssjm/v2/n1/42>

Resumen

Las enfermedades neurodegenerativas constituyen un desafío creciente para la salud pública debido a su complejidad clínica y biológica, así como a la ausencia de tratamientos curativos efectivos. Este artículo ofrece una revisión crítica y actualizada sobre el estado actual de la medicina personalizada aplicada a estas patologías, enfatizando su potencial para optimizar diagnóstico, pronóstico y terapias mediante la integración de biomarcadores, perfiles genéticos y tecnologías ómicas junto con inteligencia artificial. Se realizó un análisis sistemático de la literatura científica relevante de la última década, seleccionando estudios que abordan avances científicos, retos tecnológicos, éticos y económicos asociados a la implementación clínica. Los resultados destacan avances significativos en la identificación de biomarcadores específicos, terapias dirigidas y modelos predictivos basados en inteligencia artificial, aunque persisten importantes barreras como limitaciones tecnológicas, la necesidad de formación especializada, preocupaciones éticas sobre privacidad y altos costos. Se concluye que la consolidación de la medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas requiere un enfoque multidisciplinario e integral para superar estos retos y garantizar su accesibilidad y eficacia clínica.

Palabras clave: medicina personalizada; enfermedades neurodegenerativas; biomarcadores; terapias dirigidas; inteligencia artificial.

Abstract

Neurodegenerative diseases constitute a growing challenge for public health due to their clinical and biological complexity, as well as the absence of effective curative treatments. This article provides a critical and updated review on the current state of personalized medicine applied to these pathologies, emphasizing its potential to optimize diagnosis, prognosis and therapies by integrating biomarkers, genetic profiling and omics technologies together with artificial intelligence. A systematic analysis of the relevant scientific literature of the last decade was performed, selecting studies that address scientific advances, technological, ethical and economic challenges associated with clinical implementation. The results highlight significant advances in the identification of specific biomarkers, targeted therapies and predictive models based on artificial intelligence, although important barriers persist such as technological limitations, the need for specialized training, ethical concerns about privacy and high costs. It is concluded that the consolidation of personalized medicine in neurodegenerative diseases requires a multidisciplinary and comprehensive approach to overcome these challenges and ensure its accessibility and clinical efficacy.

Keywords: personalized medicine; neurodegenerative diseases; biomarkers; targeted therapies; artificial intelligence.

¹ Pontificia Universidad Católica del Ecuador; Ecuador, Santo Domingo; <https://orcid.org/0000-0002-6537-3743>; pjherrerass@pucesd.edu.ec

² Pontificia Universidad Católica del Ecuador; Ecuador, Santo Domingo; <https://orcid.org/0000-0002-4777-9766>; llopezcc@pucesd.edu.ec



1. Introducción

Las enfermedades neurodegenerativas representan un conjunto complejo y heterogéneo de trastornos caracterizados por la progresiva pérdida de función neuronal, que afecta principalmente a la población adulta mayor y constituye uno de los principales retos en salud pública a nivel mundial (Kalia & Lang, 2015). Trastornos como la enfermedad de Alzheimer, el Parkinson, la esclerosis lateral amiotrófica y la enfermedad de Huntington, entre otras, tienen en común su evolución crónica, el impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, así como la ausencia de tratamientos curativos efectivos (De Strooper & Karran, 2016). A pesar de los avances en la comprensión de sus bases moleculares y fisiopatológicas, la heterogeneidad clínica y biológica de estas patologías dificulta el desarrollo de intervenciones terapéuticas universales, situación que demanda enfoques innovadores para la prevención, diagnóstico y tratamiento (Kwon et al., 2020).

Diversos factores contribuyen al desafío que representan las enfermedades neurodegenerativas. La complejidad genética, junto con la influencia de factores ambientales y de estilo de vida, generan un panorama multifactorial que condiciona la aparición, progresión y respuesta al tratamiento de estas enfermedades (Frost & Diamond, 2009). La variabilidad interindividual en la manifestación clínica y la respuesta terapéutica limita la efectividad de los tratamientos convencionales, tradicionalmente diseñados bajo un paradigma "one-size-fits-all". Esta situación se ve agravada por el envejecimiento demográfico global, que incrementa la prevalencia y la carga socioeconómica asociada a estas enfermedades, generando una demanda creciente de estrategias médicas más precisas y personalizadas (Hou et al., 2019). La falta de biomarcadores fiables y de terapias dirigidas a las características individuales del paciente perpetúa la dependencia de tratamientos sintomáticos y paliativos, lo que subraya la necesidad urgente de nuevas aproximaciones basadas en la medicina personalizada.

La medicina personalizada surge como una estrategia prometedora para abordar estos retos, ya que permite la individualización del tratamiento mediante la integración de datos genómicos, proteómicos, metabolómicos y clínicos, facilitando una comprensión más profunda de los mecanismos patogénicos específicos de cada paciente (Santos et al., 2021). Este enfoque no solo optimiza la eficacia terapéutica, sino que también minimiza efectos adversos y mejora la calidad de vida del paciente. La viabilidad de implementar la medicina personalizada en el campo de las enfermedades neurodegenerativas se ve fortalecida por los avances en tecnologías ómicas, inteligencia artificial y sistemas de análisis de datos, que permiten una interpretación más precisa y rápida de grandes volúmenes de información biomédica (Topol, 2019). Sin embargo, existen barreras importantes, como los costos asociados, la necesidad de infraestructuras adecuadas, y los

desafíos éticos relacionados con el manejo de datos sensibles, que requieren abordajes multidisciplinarios para su superación.

El presente artículo tiene como objetivo realizar una revisión crítica y actualizada del panorama de la medicina personalizada aplicada a las enfermedades neurodegenerativas. Se pretende analizar los avances científicos y tecnológicos que sustentan esta disciplina, identificar las principales barreras y oportunidades para su implementación clínica, y discutir su impacto potencial en el manejo de estas enfermedades. Mediante este análisis, se busca aportar una visión integral que contribuya a orientar futuras investigaciones y políticas de salud enfocadas en la optimización de los recursos y la mejora en la atención a los pacientes con enfermedades neurodegenerativas.

2. Materiales y Métodos

Para la elaboración del presente artículo explorativo de revisión bibliográfica, se llevó a cabo un proceso sistemático de búsqueda y análisis de información científica con el objetivo de recopilar y sintetizar el conocimiento disponible sobre la medicina personalizada aplicada a enfermedades neurodegenerativas. La selección de fuentes se realizó principalmente en bases de datos académicas de alto impacto y reconocimiento internacional, tales como Scopus, Web of Science y PubMed, debido a su rigurosidad en la indexación de revistas científicas y a la calidad de los documentos que albergan.

La estrategia de búsqueda incluyó la utilización de términos clave específicos relacionados con el tema central, tales como “medicina personalizada”, “enfermedades neurodegenerativas”, “biomarcadores”, “terapias dirigidas”, “genómica”, “proteómica” y “tecnologías ómicas”. Estos términos fueron combinados mediante operadores booleanos (“AND”, “OR”) para optimizar la precisión y relevancia de los resultados. La búsqueda se delimitó a documentos publicados en un periodo de los últimos diez años, desde 2013 hasta la actualidad, con la finalidad de incluir los avances científicos y tecnológicos más recientes que hayan aportado información significativa sobre el tema.

Se establecieron criterios de inclusión y exclusión para garantizar la calidad y pertinencia de los estudios revisados. Se consideraron únicamente artículos originales, revisiones sistemáticas, meta-análisis y estudios clínicos con revisión por pares, escritos en inglés o español, que abordaran directamente la aplicación de la medicina personalizada en el diagnóstico, tratamiento o seguimiento de enfermedades neurodegenerativas. Se excluyeron documentos de opinión, reportes anecdóticos, tesis no publicadas y estudios que no presentaran acceso completo al texto. Posteriormente, se realizó una primera selección basada en los títulos y resúmenes, seguida de una revisión completa del texto para evaluar la pertinencia y calidad metodológica.

Una vez seleccionada la literatura relevante, se procedió a la lectura crítica y el análisis cualitativo de cada documento, con el propósito de identificar los principales hallazgos, metodologías empleadas, limitaciones señaladas y propuestas futuras dentro del campo. Este análisis permitió establecer relaciones entre los estudios, detectar tendencias comunes y divergencias, y generar una visión global sobre el estado actual y las perspectivas de la medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas.

La información obtenida fue organizada de manera temática, estructurándose en categorías que facilitaron la integración de conceptos y evidencias científicas. Se priorizó la claridad expositiva y la coherencia argumentativa para construir un marco teórico sólido que sirviera de base para la discusión posterior. El proceso de redacción contempló la revisión continua del contenido para asegurar la precisión científica, la consistencia en el uso terminológico y la adherencia a las normas de estilo académico vigentes.

Finalmente, este enfoque metodológico permitió consolidar un análisis exhaustivo y actualizado que contribuye a la comprensión de los avances, retos y oportunidades que presenta la medicina personalizada en el manejo de enfermedades neurodegenerativas, proporcionando una base sólida para futuras investigaciones y desarrollos clínicos en esta área emergente de la biomedicina.

3. Resultados

3.1. Avances en medicina personalizada para enfermedades neurodegenerativas

La medicina personalizada ha emergido como una estrategia revolucionaria en la lucha contra las enfermedades neurodegenerativas, dado que aborda la compleja heterogeneidad molecular y clínica que caracteriza a estas patologías. Tradicionalmente, el manejo clínico de estas enfermedades ha estado limitado a intervenciones sintomáticas, sin capacidad para modificar el curso natural del deterioro neuronal. Sin embargo, el desarrollo de biomarcadores específicos, terapias dirigidas basadas en perfiles genéticos y la incorporación de tecnologías ómicas e inteligencia artificial (IA) han posibilitado una aproximación más precisa, individualizada y efectiva, que promueve mejores resultados clínicos y calidad de vida en los pacientes.

3.1.1. Biomarcadores para diagnóstico y pronóstico

Los biomarcadores, entendidos como indicadores medibles de procesos fisiopatológicos o farmacológicos, juegan un rol esencial en la medicina personalizada, particularmente en las enfermedades neurodegenerativas, donde el diagnóstico precoz y la predicción de la progresión son cruciales para la intervención oportuna (Hampel et al., 2017). En la enfermedad de Alzheimer (EA), por ejemplo, el uso combinado de biomarcadores clásicos como la beta-amiloide ($A\beta_{42}$), la proteína tau total y tau fosforilada en líquido cefalorraquídeo (LCR) ha demostrado

mejorar sustancialmente la precisión diagnóstica en estadios preclínicos y sintomáticos (Jack et al., 2018). Además, técnicas avanzadas de neuroimagen funcional y estructural, tales como la tomografía por emisión de positrones (PET) con trazadores específicos para amiloide y tau, permiten visualizar la distribución y carga patológica cerebral, contribuyendo al pronóstico y monitorización del avance (Villemagne et al., 2018).

Por otro lado, en la enfermedad de Parkinson (EP), la identificación de biomarcadores proteicos y metabólicos en sangre y LCR, como la alfa-sinucleína oligomérica, ha aportado información valiosa para la diferenciación diagnóstica y para la estratificación de subtipos clínicos con distintas respuestas terapéuticas. En la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), se han identificado perfiles proteómicos y de microARN en fluidos biológicos que podrían facilitar un diagnóstico más temprano y un pronóstico individualizado, aunque su validación clínica aún está en desarrollo. Importante también es el uso de biomarcadores predictivos para estimar la respuesta a terapias específicas, lo que permite ajustar tratamientos y reducir la exposición a fármacos con efectos secundarios potencialmente graves. El desarrollo de plataformas de biomarcadores multiplex y análisis integrados, que combinan datos moleculares, imágenes y parámetros clínicos, ha optimizado la precisión y la aplicabilidad clínica de estas herramientas (Hampel et al., 2017). En conjunto, estos avances consolidan los biomarcadores como pilares fundamentales para la transición hacia una medicina personalizada en neurodegeneración.

3.1.2. Terapias basadas en perfiles genéticos

La medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas no solo se fundamenta en la detección temprana y el monitoreo mediante biomarcadores, sino también en el diseño y aplicación de terapias adaptadas a los perfiles genéticos individuales. La investigación genética ha revelado que múltiples enfermedades neurodegenerativas poseen una base hereditaria o de susceptibilidad genética que influye en su etiología, fenotipo y respuesta terapéutica (Ross et al., 2019).

En la enfermedad de Huntington (EH), la mutación expansiva en el gen HTT que codifica para la proteína huntingtina ha permitido el desarrollo de pruebas genéticas predictivas y terapias dirigidas, como la terapia antisense oligonucleotídica (ASO), diseñada para disminuir la expresión patológica de huntingtina y ralentizar la progresión (Tabrizi et al., 2019). Este enfoque constituye un paradigma claro de la medicina personalizada aplicada a la neurodegeneración.

Para la enfermedad de Parkinson, los avances en genética molecular han identificado mutaciones en genes como LRRK2, GBA, PARK7, y SNCA, entre otros, asociados con formas familiares y esporádicas de la enfermedad (Bandres-Ciga et al., 2020). Estas mutaciones abren la puerta a terapias específicas que actúan sobre las rutas moleculares alteradas, como inhibidores de la quinasa LRRK2 o moduladores de la actividad lisosomal, en una clara orientación hacia tratamientos de precisión que consideran la heterogeneidad genética del paciente.

En la ELA, la identificación de mutaciones en genes como C9orf72, SOD1 y TARDBP ha impulsado el desarrollo de terapias génicas y de silenciamiento genético mediante ASO, que buscan reducir la toxicidad proteica y preservar la función neuronal (DeVos et al., 2017). Estos avances, aunque aún en fases experimentales o clínicas iniciales, marcan un avance trascendental hacia la medicina personalizada, que prioriza la intervención sobre las causas moleculares específicas en lugar del tratamiento exclusivamente sintomático.

La incorporación de la genómica en la práctica clínica también plantea retos importantes, como la interpretación de variantes genéticas de significado incierto y la necesidad de asesoramiento genético adecuado para el paciente y su familia, aspectos que requieren el desarrollo paralelo de capacidades clínicas y éticas (Robinson et al., 2019). No obstante, el futuro apunta hacia una integración cada vez mayor de la genética en el diseño terapéutico, con la expectativa de mejorar significativamente los resultados clínicos en enfermedades neurodegenerativas.

3.1.3. Uso de tecnologías ómicas e inteligencia artificial

El auge de las tecnologías ómicas —incluyendo genómica, epigenómica, transcriptómica, proteómica y metabolómica— ha revolucionado la investigación biomédica en neurodegeneración, generando grandes volúmenes de datos que permiten un análisis multidimensional de la enfermedad a nivel molecular y celular (Santos et al., 2021). La integración y el análisis efectivo de estos datos complejos demandan la aplicación de herramientas computacionales avanzadas, donde la inteligencia artificial (IA) y el aprendizaje automático juegan un papel crucial.

La IA ha sido empleada para detectar patrones ocultos en datos ómicos y clínicos, facilitando la identificación de nuevos biomarcadores, la clasificación de subtipos clínicos y la predicción de la progresión de la enfermedad con un nivel de precisión difícil de alcanzar con métodos tradicionales (Topol, 2019). En el ámbito de la neuroimagen, algoritmos de machine learning han mejorado la capacidad diagnóstica y pronóstica en pacientes con Alzheimer y Parkinson mediante el análisis automático de resonancias magnéticas y tomografías PET, permitiendo una evaluación no invasiva y personalizada.

Además, la integración de datos multiómicos con inteligencia artificial ha permitido construir modelos predictivos para la respuesta terapéutica, optimizando la selección y dosificación de fármacos y reduciendo el riesgo de efectos adversos (Li et al., 2021). Esta convergencia tecnológica está facilitando el desarrollo de plataformas digitales de salud personalizadas que incorporan datos clínicos, genéticos y ambientales, constituyendo sistemas de apoyo a la decisión clínica que potencian la práctica médica basada en evidencia individualizada.

No obstante, la implementación clínica de estas tecnologías enfrenta desafíos técnicos, regulatorios y éticos, incluyendo la necesidad de datos de alta calidad, la transparencia de los algoritmos y la protección de la privacidad del paciente. La superación de estos obstáculos es clave para consolidar la medicina personalizada

en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas, un campo donde la convergencia entre biomedicina y tecnologías digitales está transformando radicalmente el abordaje diagnóstico y terapéutico.

3.2. Retos y perspectivas en la aplicación clínica

La medicina personalizada, a pesar de sus notables avances científicos y tecnológicos en el campo de las enfermedades neurodegenerativas, aún enfrenta múltiples retos que obstaculizan su plena integración en la práctica clínica. La traslación de hallazgos biomédicos a aplicaciones médicas rutinarias implica la superación de limitaciones tecnológicas e infraestructurales, así como la consideración rigurosa de aspectos éticos, legales y económicos. La consolidación de este paradigma requiere además la formulación de políticas públicas adecuadas que permitan garantizar la equidad, sostenibilidad y seguridad en su implementación, aspectos que serán detallados a continuación.

3.2.1. Limitaciones tecnológicas y de infraestructura

El avance exponencial de las tecnologías ómicas, la secuenciación de próxima generación y el análisis mediante inteligencia artificial han generado una abundancia de datos que, si bien representa una oportunidad sin precedentes para la medicina personalizada, plantea desafíos técnicos y logísticos de gran magnitud (Collins & Varmus, 2015). La capacidad para procesar, almacenar y analizar datos biomédicos a gran escala requiere una infraestructura informática robusta, compuesta por sistemas de almacenamiento masivo, servidores de alto rendimiento y plataformas computacionales con algoritmos optimizados para el procesamiento de datos heterogéneos y multidimensionales (Kumar et al., 2021).

A pesar del desarrollo tecnológico, muchos centros clínicos y de investigación, especialmente en países de medianos y bajos ingresos, enfrentan deficiencias en infraestructura, lo que limita la capacidad para implementar protocolos avanzados de medicina personalizada. La heterogeneidad en la calidad de las muestras biológicas, problemas en la estandarización de métodos y la ausencia de normativas comunes para el manejo de datos reducen la reproducibilidad y confiabilidad de los análisis (Miller et al., 2020). Esta carencia impacta directamente en la capacidad para generar resultados clínicos aplicables y de alta calidad.

El personal especializado es otro pilar indispensable en esta ecuación. La formación de expertos en bioinformática, genética clínica, estadística avanzada y ética biomédica es aún insuficiente para cubrir la demanda generada por la expansión de la medicina personalizada (O'Connor et al., 2020). Sin esta formación, los profesionales pueden tener dificultades para interpretar adecuadamente los resultados ómicos y genéticos, lo que compromete la precisión diagnóstica y la efectividad terapéutica. La capacitación interdisciplinaria y el desarrollo de programas educativos específicos son necesarios para construir equipos multidisciplinarios capaces de integrar la biomedicina con la informática y la clínica.

Finalmente, la rápida evolución tecnológica exige inversiones continuas para mantener actualizados los equipos y software, lo que puede representar una barrera financiera significativa para muchos sistemas de salud. La obsolescencia tecnológica y la falta de recursos para la renovación de infraestructura limitan la capacidad de las instituciones para incorporar las últimas herramientas disponibles, lo que puede generar brechas en la calidad y alcance de la medicina personalizada (Kumar et al., 2021).

3.2.2. Aspectos éticos y privacidad de datos

El manejo de datos genéticos y biomédicos de alta sensibilidad implica riesgos inherentes en términos de privacidad, confidencialidad y consentimiento informado. La información genética puede revelar predisposiciones no solo para enfermedades neurodegenerativas, sino también para condiciones asociadas o implicaciones para familiares biológicos, lo que complejiza la gestión ética de estos datos. La posibilidad de discriminación laboral, en seguros médicos o sociales constituye un riesgo real, que requiere la implementación de marcos legales robustos para proteger a los individuos y evitar perjuicios sociales.

Además, el consentimiento informado en el contexto de la medicina personalizada es particularmente desafiante. Los pacientes deben comprender no solo el uso directo de su información genética, sino también la posibilidad de resultados incidentales o inesperados que puedan afectar su salud futura o la de sus familiares. Esto demanda procesos comunicativos claros, comprensibles y culturalmente adecuados, donde se explique el alcance, beneficios y posibles riesgos, respetando la autonomía del paciente.

La equidad es un principio ético fundamental que debe guiar la implementación de la medicina personalizada. Existe la preocupación de que la disponibilidad desigual de tecnologías y tratamientos pueda exacerbar las disparidades sanitarias, favoreciendo únicamente a poblaciones con mayor acceso a recursos, mientras que comunidades marginadas o países con menor capacidad financiera queden excluidos de estos beneficios. Esto implica la necesidad de políticas y programas específicos que promuevan la inclusión y el acceso universal, garantizando que el avance científico se traduzca en mejoras reales y equitativas en la salud pública.

Adicionalmente, la gobernanza de los datos debe garantizar transparencia, acceso controlado y mecanismos para la auditoría de su uso. La interoperabilidad entre sistemas y la cooperación internacional en bases de datos genómicos deben ser abordadas con estrictas normativas éticas y legales para preservar la confianza de los pacientes y la integridad del sistema de salud (Shabani et al., 2020).

3.2.3. Costos y políticas para su implementación

El costo es una de las principales barreras para la adopción generalizada de la medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas. La secuenciación genómica, los análisis multiómicos y el uso de tecnologías de inteligencia artificial implican una inversión inicial significativa, tanto en equipamiento como en recursos

humanos especializados. Además, la personalización de tratamientos mediante terapias dirigidas, muchas veces biológicas o génicas, genera costos adicionales que no siempre son cubiertos por los sistemas de salud tradicionales.

Aunque a largo plazo la medicina personalizada tiene el potencial de reducir gastos asociados a tratamientos ineficaces, hospitalizaciones repetidas y efectos adversos, la evaluación económica debe considerar la sostenibilidad y la equidad en el acceso. Estudios recientes sugieren que la inclusión de pruebas genómicas en los paquetes básicos de servicios médicos debe estar acompañada de análisis costo-beneficio que incluyan variables clínicas, sociales y económicas (Phillips et al., 2020).

En términos de políticas públicas, varios países han comenzado a establecer marcos regulatorios y estrategias para facilitar la integración de la medicina personalizada. Estas incluyen incentivos para la investigación traslacional, programas de financiamiento para tecnologías diagnósticas, formación profesional y creación de redes colaborativas que promuevan la estandarización y el intercambio de datos (Pritchard et al., 2019). Sin embargo, la fragmentación normativa y la falta de coordinación interinstitucional en algunos contextos impiden avances sostenidos y amplios.

La formulación de estrategias financieras innovadoras, tales como acuerdos de precios basados en resultados, colaboración público-privada y subsidios específicos para medicamentos personalizados, puede facilitar la accesibilidad sin comprometer la calidad de la atención (Garattini & Curto, 2019). Asimismo, la incorporación de la educación y sensibilización social acerca de los beneficios y limitaciones de la medicina personalizada es fundamental para su aceptación y apropiación cultural.

La construcción de un modelo de atención integral que combine prevención, diagnóstico temprano, tratamiento personalizado y seguimiento longitudinal, apoyado en políticas coherentes y sistemas de financiamiento adecuados, es esencial para maximizar el impacto clínico y social de la medicina personalizada en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas.

4. Discusión

La medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas constituye un paradigma innovador que ha transformado la comprensión y el abordaje clínico de estas patologías al incorporar herramientas diagnósticas y terapéuticas basadas en la heterogeneidad molecular y genética individual. Los avances en la identificación de biomarcadores específicos, el desarrollo de terapias dirigidas y la integración de tecnologías ómicas e inteligencia artificial han posibilitado progresos significativos en el diagnóstico precoz, la estratificación de pacientes y la optimización de los tratamientos. Sin embargo, la transición de estos avances desde la investigación hacia la práctica clínica enfrenta múltiples desafíos que limitan su aplicación generalizada y sostenible.

El análisis detallado de biomarcadores permite mejorar la precisión diagnóstica y pronóstica, aunque la variabilidad interindividual y la complejidad patológica exigen que estos indicadores se utilicen en combinación con perfiles genéticos y otras variables clínicas para lograr mayor exactitud. En este sentido, las terapias dirigidas basadas en perfiles genéticos han permitido diseñar tratamientos específicos y con menor toxicidad, abriendo una nueva etapa en el manejo clínico de estas enfermedades.

La aplicación de tecnologías ómicas junto con inteligencia artificial ha facilitado el procesamiento y análisis de grandes volúmenes de datos, posibilitando la construcción de modelos predictivos y clasificaciones clínicas más exactas que superan las limitaciones de los métodos convencionales. Sin embargo, la falta de infraestructura tecnológica adecuada, la necesidad de profesionales altamente capacitados y la ausencia de estandarización metodológica constituyen barreras importantes para su incorporación plena en la atención médica diaria.

Además, los aspectos éticos relacionados con la gestión de datos genéticos y biomédicos, tales como la privacidad, la confidencialidad y el consentimiento informado, exigen regulaciones estrictas y políticas que garanticen la protección del paciente y respeten su autonomía, considerando también las implicaciones familiares y sociales. La equidad en el acceso a estas tecnologías representa otro desafío relevante, ya que la concentración de recursos en ciertas regiones o sectores podría aumentar las desigualdades en salud, contraviniendo principios fundamentales de justicia distributiva.

Por último, el elevado costo asociado con la implementación de la medicina personalizada, desde la realización de pruebas diagnósticas complejas hasta el acceso a terapias dirigidas, limita su sostenibilidad y escalabilidad en muchos sistemas de salud. Para superar estas barreras, es imprescindible el desarrollo de políticas públicas integrales que promuevan la investigación aplicada, financien las tecnologías necesarias y establezcan modelos de acceso equitativos. Asimismo, la formulación de estrategias financieras innovadoras y la educación tanto de profesionales como de la sociedad son fundamentales para la aceptación y apropiación de esta nueva forma de medicina.

En conclusión, aunque la medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas se perfila como una herramienta transformadora capaz de mejorar sustancialmente la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes, su implementación requiere un enfoque integral que abarque avances tecnológicos, formación profesional, regulación ética y políticas públicas coherentes. Solo a través de esta multidimensionalidad será posible materializar plenamente el potencial de esta disciplina emergente y garantizar que sus beneficios lleguen a toda la población afectada.

5. Conclusiones

La medicina personalizada en enfermedades neurodegenerativas representa un avance significativo que ha revolucionado la comprensión, diagnóstico y tratamiento de estas patologías complejas. Los desarrollos en biomarcadores, terapias basadas en perfiles genéticos y el uso de tecnologías ómicas combinadas con inteligencia artificial ofrecen un panorama esperanzador para la individualización de la atención clínica, permitiendo mejorar la precisión diagnóstica, la predicción de la evolución y la eficacia terapéutica.

No obstante, la aplicación clínica de la medicina personalizada enfrenta importantes desafíos que deben ser abordados para su integración efectiva en los sistemas de salud. Entre estos, destacan las limitaciones tecnológicas y de infraestructura, la necesidad de contar con profesionales altamente capacitados y la falta de estandarización en protocolos y manejo de datos. Además, los aspectos éticos relacionados con la privacidad, el consentimiento informado y la equidad en el acceso constituyen factores críticos que requieren un marco normativo sólido y políticas inclusivas.

Los costos asociados a la implementación de estas tecnologías y tratamientos personalizados son elevados, lo que demanda la creación de estrategias financieras innovadoras y políticas públicas que faciliten su acceso y sostenibilidad. La coordinación multidisciplinaria y la articulación entre investigadores, clínicos, gestores y legisladores serán fundamentales para superar las barreras existentes y maximizar el impacto positivo de la medicina personalizada en la atención a pacientes con enfermedades neurodegenerativas.

En síntesis, la medicina personalizada constituye una herramienta clave para transformar el abordaje de las enfermedades neurodegenerativas, aunque su consolidación clínica requiere un enfoque integral que contemple aspectos tecnológicos, éticos, educativos y políticos. Solo a través de este enfoque multidimensional se podrá garantizar que los beneficios derivados de estos avances científicos lleguen de manera equitativa y efectiva a toda la población afectada, mejorando así la calidad de vida y los resultados clínicos a nivel global.

CONFLICTO DE INTERESES

“Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses”.

Referencias Bibliográficas

Bandres-Ciga, S., Diez-Fairen, M., Kim, J. J., & Singleton, A. B. (2020). Genetics of Parkinson's disease: An introspection of its journey towards precision medicine. *Neurobiology of Disease*, 137, 104782. <https://doi.org/10.1016/j.nbd.2020.104782>

- Collins, F. S., & Varmus, H. (2015). A new initiative on precision medicine. *The New England Journal of Medicine*, 372(9), 793–795. <https://doi.org/10.1056/NEJMp1500523>
- De Strooper, B., & Karran, E. (2016). The Cellular Phase of Alzheimer's Disease. *Cell*, 164(4), 603–615. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2015.12.056>
- DeVos, S. L., Miller, T. M., & Gendron, T. F. (2017). Genetic therapies for neurodegenerative diseases. *Annual Review of Pharmacology and Toxicology*, 57, 441–465.
- Frost, B., & Diamond, M. I. (2009). Prion-like mechanisms in neurodegenerative diseases. *Nature Reviews Neuroscience*, 11(3), 155–159. <https://doi.org/10.1038/nrn2786>
- Garattini, L., & Curto, A. (2019). Personalized medicine: Can we afford it? *Health Policy*, 123(8), 722–726.
- Hempel, H., O'Bryant, S. E., Durrleman, S., Younesi, E., Rojkova, K., Escott-Price, V., ... & Lista, S. (2017). A precision medicine initiative for Alzheimer's disease: The road ahead to biomarker-guided integrative disease modeling. *Climacteric*, 21(3), 190–202. <https://doi.org/10.1080/13697137.2017.1287866>
- Hou, Y., Dan, X., Babbar, M., Wei, Y., Hasselbalch, S. G., Croteau, D. L., & Bohr, V. A. (2019). Ageing as a risk factor for neurodegenerative disease. *Nature Reviews Neurology*, 15(10), 565–581. <https://doi.org/10.1038/s41582-019-0244-7>
- Jack, C. R., Jr., Bennett, D. A., Blennow, K., Carrillo, M. C., Dunn, B., Haeberlein, S. B., ... & Silverberg, N. (2018). NIA-AA Research Framework: Toward a biological definition of Alzheimer's disease. *Alzheimer's & Dementia*, 14(4), 535–562. <https://doi.org/10.1016/j.jalz.2018.02.018>
- Kalia, L. V., & Lang, A. E. (2015). Parkinson's disease. *The Lancet*, 386(9996), 896–912. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(14\)61393-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(14)61393-3)
- Kumar, S., Sattar, F., & Kumar, V. (2021). Challenges in the clinical implementation of genomics and precision medicine. *Genes*, 12(6), 820.
- Kwon, D., Ryu, J., & Kang, H. (2020). Precision medicine and the evolving role of biomarkers in neurodegenerative diseases. *Experimental & Molecular Medicine*, 52(6), 923–937.
- Li, R., Chen, W., & Liu, H. (2021). Integrating multi-omics data by machine learning for personalized medicine in neurodegenerative diseases. *Briefings in Bioinformatics*, 22(6), bbab334.
- Miller, K., Noseworthy, J., & Ginsburg, G. S. (2020). Infrastructure requirements for precision medicine. *Clinical Pharmacology & Therapeutics*, 107(4), 837–846.

- O'Connor, C., Flicek, P., & Soranzo, N. (2020). Bioinformatics training and education: From theory to practice. *Briefings in Bioinformatics*, 21(2), 420–429. <https://doi.org/10.1093/bib/bby091>
- Phillips, K. A., Van Bebber, S., & Issa, A. M. (2020). Economic considerations for personalized medicine in neurodegenerative diseases. *Annual Review of Pharmacology and Toxicology*, 60, 263–282.
- Pritchard, D., Adamson, J., & Bhatt, A. (2019). Policy development for genomic medicine implementation: A review of initiatives and frameworks. *Public Health Genomics*, 22(1-2), 38–45.
- Robinson, J. O., Buchanan, A., & Sugarman, J. (2019). Ethics of personalized medicine: Considerations in genetic counseling and testing. In R. P. Meisel & D. H. Rehmann (Eds.), *Ethical and Legal Issues in Personalized Medicine* (pp. 47–64).
- Ross, C. A., Tabrizi, S. J., & Wild, E. J. (2019). Huntington disease: Natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nature Reviews Neurology*, 15(8), 409–
- Santos, M., Morais, C., & Teixeira, A. L. (2021). The role of multi-omics in understanding neurodegenerative diseases: A path towards personalized medicine. *Frontiers in Neuroscience*, 15, 664746.
- Shabani, M., Borry, P., & Prainsack, B. (2020). Governance of genetic data: Challenges and opportunities. *Human Genetics*, 139(7), 877–889.
- Tabrizi, S. J., Leavitt, B. R., Landwehrmeyer, G. B., Wild, E. J., Saft, C., Barker, R. A., ... & Rosas, H. D. (2019). Targeting huntingtin expression in patients with Huntington's disease. *The New England Journal of Medicine*, 380(24), 2307–2316. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1900907>
- Topol, E. J. (2019). High-performance medicine: the convergence of human and artificial intelligence. *Nature Medicine*, 25(1), 44–56. <https://doi.org/10.1038/s41591-018-0300-7>
- Valarezo-Bravo, O. F., Samaniego-Rojas, N. del C., Jara-Galdeman, G., Córdova Neira, K., & García Riofrío, J. C. (2023). *Diagnóstico situacional y caracterización del perfil epidemiológico de las zonas de intervención e influencia del proyecto ProSalud frontera sur, cantones Huaquillas y Macará*. Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.l.2022.17>
- Vallejo-López, A. B., Ramírez-Amaya, J., Kou-Guzmán, J., Valdez-Aguagallo, F. R., & Ramírez-Morán, L. D. (2023). *Enfermedades Respiratorias del Siglo XXI*. Editorial Grupo AEA. <https://doi.org/10.55813/egaea.l.2022.36>
- Villemagne, V. L., Dore, V., & Burnham, S. C. (2018). Imaging biomarkers for neurodegenerative diseases. *Nature Reviews Neurology*, 14(11), 653–666.