



# Brazilian Journal of OTORHINOLARYNGOLOGY

[www.bjorl.org](http://www.bjorl.org)



## EDITORIAL

### Precision medicine<sup>☆</sup>

### Medicina de precisão



A medicina de precisão é um tema crescente de discussão na última década. Só nos últimos cinco anos foram publicados mais de 17.000 artigos sobre o assunto. Em 2015, o *National Institute of Health* dos EUA lançou a Iniciativa da Medicina de Precisão, que a define como “uma abordagem emergente para tratamento e prevenção de doenças que leva em consideração a variabilidade individual em genes, meio ambiente e estilo de vida para cada pessoa”.<sup>1</sup>

O conceito da medicina de precisão não é novo. Diagnóstico preciso e tratamento específico sempre foram alvos dos sistemas de saúde. Por exemplo, a tipagem sanguínea ABO Rh, usada desde 1940,<sup>2</sup> possibilita identificar a variabilidade individual e como consequência uma transfusão adequada ao grupo sanguíneo específico. De maneira geral, a medicina de precisão está do lado oposto ao conceito de *one size fits all*, em que um tipo único de tratamento da doença é desenvolvido para um paciente mediano, não se levam em consideração as diferenças individuais.<sup>1,3</sup>

O termo medicina personalizada é usado de forma intercambiável com o termo medicina de precisão. Todavia, sobre essa taxonomia específica o *National Research Council* explica: “Medicina de precisão refere-se à adaptação do tratamento médico às características individuais de cada paciente. Não significa, literalmente, a criação de drogas ou dispositivos médicos únicos para um paciente, mas sim a capacidade de classificar os indivíduos em subpopulações que diferem em sua susceptibilidade a uma determinada doença, na biologia e/ou prognóstico dessas doenças ou em sua resposta a um tratamento específico. As intervenções preventivas ou terapêuticas podem então se concentrar naqueles que se beneficiarão, poupam-se custos e efeitos colaterais para aqueles que não o farão. Embora o termo “medicina personalizada” também seja usado para transmitir esse significado, esse termo às vezes é mal interpretado como implicando que tratamentos únicos podem ser projetados para cada indivíduo. Por essa razão, o comitê

considera que o termo medicina de precisão é preferível a medicina personalizada.<sup>4</sup>

A medicina de precisão avança em curva paralela à evolução dos instrumentos de mensuração biológico-moleculares e da informática analítica. Enquanto a biologia molecular quantifica e caracteriza a variabilidade dos genes, das proteínas e dos metabólitos; a análise desses dados volumosos e complexos, no campo denominado *big data analytics*, busca a predição do comportamento das doenças e indivíduos. Gera, com isso, a possibilidade de intervenções preventivas e “personalização” do tratamento.

A fibrose cística, doença genética que modifica o receptor da membrana celular que controla o transporte iônico no suor, suco digestivo e muco, inclusive o nasal e pulmonar, afeta principalmente a pele e os sistemas digestivo e respiratório. Seu diagnóstico e tratamento são um exemplo no campo da medicina de precisão. A causa ocorre na mutação do cromossomo 7<sup>5</sup> e drogas como o Ivacaftor e o Lumacaftor são específicas para cada tipo de mutação. O diagnóstico genético específico permite a escolha precisa da droga e, conseqüentemente, melhores resultados terapêuticos.<sup>6</sup>

O uso de algoritmos matemáticos e sistemas de inteligência artificial, que leve em conta a variabilidade genética e fenotípica individual associada ao meio ambiente e estilo de vida, abre uma perspectiva para aplicação em escala populacional de um diagnóstico de precisão. A predição acurada do diagnóstico, bem como os fatores causais envolvidos, permitirá desenhar medidas preventivas e tratamentos específicos para cada tipo de paciente, de maneira precisa e personalizada.

### Conflitos de interesse

O autor declara não haver conflitos de interesse.

DOI se refere ao artigo: <https://doi.org/10.1016/j.bjorl.2018.02.002>

☆ Como citar este artigo: Nakanishi M. Precision medicine. Braz J Otorhinolaryngol. 2018;84:263–64.

## Referências

1. <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/precisionmedicine/definition>.
2. Farr AD. Blood group serology – the first four decades (1900-1939). *Med Hist.* 1979;23:215–26.
3. Collins FS, Varmus H. A new initiative on precision medicine. *N Engl J Med.* 2015;372:793–5.
4. National Research Council (US) Committee on A Framework for Developing a New Taxonomy of Disease. *Toward Precision Medicine: Building a Knowledge Network for Biomedical Research and a New Taxonomy of Disease*. Washington (DC): National Academies Press (US); 2011.
5. Riordan JR, Rommens JM, Kerem B, Alon N, Rozmahel R, Grzelczak Z, et al. Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of complementary DNA. *Science.* 1989;245:1066–73.
6. Martiniano SL, Sagel SD, Zemanick ET. Cystic fibrosis: a model system for precision medicine. *Curr Opin Pediatr.* 2016;28:312–7.

Marcio Nakanishi  
*Universidade de Brasília, Faculdade de Medicina da  
Universidade de Brasília (FM-UnB), Departamento de  
Cirurgia - Programa de Pós-Graduação em Ciências  
Médicas, Brasília, DF, Brasil  
E-mail: marcionakanishi@yahoo.com*