

CARTA AL EDITOR

# La inteligencia artificial

## en medicina general y en genómica

Artificial intelligence in general medicine and genomics

**Recibido:** 10-05-2023

**Publicado:** 30-06-2023

**DOI:** <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol31/2/2023/81-86>

Revista **MetroCiencia**

Volumen 31, Número 2, 2023

**ISSNp:** 1390-2989 **ISSNe:** 2737-6303

**Editorial Hospital Metropolitano**

# La inteligencia artificial en medicina general y en genómica

## Artificial intelligence in general medicine and genomics

### Señor Editor:

La cantidad total de datos genómicos almacenados en todo el mundo está en 300 exabytes (EB) para 2023. En perspectiva, 1 EB equivale a 1.000 petabytes (PB), y un solo genoma humano secuenciado puede generar alrededor de 200 GB de datos, es decir 200 mil millones de bytes. Si comparamos la cantidad de información almacenada de genomas con toda la almacenada en el big data supera los 3,7 zettabytes (ZB).

Los datos almacenados en el big data provienen de diversas fuentes, como redes sociales, registros de salud, sensores IoT (Internet de las cosas), registros gubernamentales, entre otras. Los datos son utilizados para identificar patrones y tendencias, hacer predicciones y tomar decisiones informadas en una amplia variedad de áreas, incluyendo la atención médica o genómica.

Los datos genómicos están almacenados en algunos repositorios de mega computadoras: GenBank, con más de 6.000 millones de registros de secuencias de ADN de organismos de todas las formas de vida; Europea de Genotipado y Fenotipado (EGA) y la 100 mil Genomas (UK Biobank) que ya

cuenta con 94 mil datos, o Variación Genética Humana que almacena 5,5 millones de variantes.

Adicionalmente, el Biobanco del Reino Unido contiene ya información genética, de salud y de estilo de vida de más de 500.000 participantes y pretende comprender mejor las causas y tratamientos de las enfermedades, aplicadas a la investigación básica, genómica, epidemiología y medicina de precisión.

El Registro de Enfermedades Raras de la Unión Europea (EURORDIS) contiene información de más de 7.000 enfermedades raras, comunes y complejas. La base de datos ClinVar es una base de datos de variaciones genéticas relacionadas con enfermedades humanas con 1,5 millones de variantes genéticas.

El proyecto de la Iniciativa del Genoma del Cáncer, es una colaboración entre el Instituto Nacional del Cáncer de los Estados Unidos y el Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano, contiene perfiles moleculares de más de 20.000 tumores humanos, así como de genomas, transcriptoma, exoma, proteoma y clínicos, con 3 petabytes de datos.



Usted es libre de:  
**Compartir** — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

**Adaptar** — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

\*Correspondencia: [genetica\\_medica@cesarpazymino.com](mailto:genetica_medica@cesarpazymino.com)

Aunque hay un escaso registro de datos Latinoamericanos, existen en el Consorcio Latinoamericano de Investigación en Genómica de Enfermedades (CLAGEN), sobre cáncer y enfermedad de Chagas. La Alianza Global para la Medicina de Precisión en América Latina (GAPMIL) que promueve la medicina de precisión. La iniciativa incluye la creación de una base de datos genómicos para el estudio de enfermedades en la población latinoamericana, y la realización de proyectos de investigación en colaboración. La Red Iberoamericana de Biobancos (RIIB), para el almacenamiento de muestras biológicas y datos de investigación médica. Finalmente, la Red de Genómica y Salud Pública de América Latina (RedGSPAL),

que promueve el uso de la genómica en la salud pública. En Ecuador, no existe un sistema médico o genómico que almacene datos para análisis o que sean públicos.

La información almacenada es tan grande que ningún cerebro puede contener, recordar y correlacionarla, por lo que se ha ido perfeccionando un sistema de tratamiento de datos y análisis que semeje al cerebro humano, para manejar tanta información de manera rápida y eficiente, esto lo puede hacer actualmente la inteligencia artificial (IA) o machine learning o red neuronal, utilizada en muchas ramas, pero que en medicina, salud y genómica tiene varias aplicaciones como se muestran en la **Tabla 1**.

**Tabla 1.** Aplicaciones de la inteligencia artificial en medicina y en genómica.

<b>Análisis de imágenes</b>	Estudio de células, tejidos y órganos e identificar enfermedades por microscopía y otros datos de imágenes para realizar diagnósticos más precisos y desarrollar tratamientos más efectivos.
<b>Terapia personalizada</b>	Ayudar a los médicos a personalizar los tratamientos para pacientes individuales en función de sus datos médicos y de su historial clínico. La IA puede analizar los datos de los pacientes para determinar qué tratamientos son más efectivos y reducir el tiempo necesario para encontrar la terapia más adecuada.
<b>Investigación</b>	Analizar datos y encontrar patrones y correlaciones que ayuden en la comprensión de la biología de las enfermedades y desarrollo de nuevos tratamientos.
<b>Telemedicina</b>	Proporcionar asistencia médica remota y mejorar el acceso a la atención médica en áreas alejadas, rurales y con recursos limitados.
<b>Monitoreo y seguimiento</b>	Uso de dispositivos portátiles que recolectan datos como la frecuencia cardíaca, la presión arterial, glucosa, biodisponibilidad de un medicamento y actividad física. Los algoritmos de IA pueden analizar y detectar posibles problemas de salud y alertar a los médicos o pacientes.
<b>Robótica quirúrgica, holográfica y visión 3D</b>	Precisión y eficacia de los procedimientos quirúrgicos mediante el uso de robots quirúrgicos y mapas holográficos, visión ocular computarizada para precisar puntos de terapia laser, reduciendo tiempos de recuperación y efectos secundarios.
<b>Detección temprana de enfermedades</b>	Diseño de tratamientos oportunos analizando los datos de los pacientes para identificar patrones que puedan indicar la presencia de riesgos.
<b>Salud mental</b>	Analizar el lenguaje y el comportamiento de pacientes y detectar signos de depresión, ansiedad, estados maniacales, bipolaridad y otros trastornos mentales, lo que podría permitir a los médicos intervenir antes y proporcionar tratamientos más efectivos. Se habla ya de tecnología de lectores mentales.
<b>Análisis completos de datos genómicos humanos</b>	Encontrar patrones y correlaciones del origen y comportamiento de las enfermedades.

<b>Diagnóstico y pronóstico</b>	Realizar diagnósticos más precisos y pronósticos de enfermedades genéticas, a través de análisis de datos genómicos, identificación de mutaciones o variantes genéticas que puedan ser responsables de enfermedades.
<b>Medicina personalizada</b>	Personalizar tratamientos en función del perfil genómico de un paciente.
<b>Descubrimiento de fármacos</b>	Nuevos fármacos e identificar posibles efectos secundarios de los fármacos existentes, por el análisis de genomas y detectando dianas terapéuticas para predecir la eficacia y la seguridad de los fármacos.
<b>Análisis de datos genéticos</b>	Análisis de datos genéticos: Analizar datos de secuenciación de ADN para identificar mutaciones y variantes genéticas responsables de enfermedades.
<b>Diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas</b>	Para el desarrollo de tratamientos más efectivos.
<b>Descubrimiento de nuevos genes, nuevas enfermedades por expresión génica</b>	Detección de nuevos genes involucrados en la enfermedad, y descubrir nuevas patologías por análisis de exomas.
<b>Edición genética</b>	Mejorar la precisión y eficacia de las técnicas de edición genética, como CRISPR-Cas9, identificando las mejores secuencias de guía para el sistema de edición genética, mejorando la precisión y reduciendo el riesgo o los efectos secundarios no deseados.
<b>Identificación de mutaciones</b>	Identificar mutaciones responsables de enfermedades raras o poco frecuentes.
<b>Predicción de enfermedades</b>	En función del perfil genómico de una persona y de otros factores de riesgo, como el historial familiar y el estilo de vida, se calcula la probabilidad de desarrollar una enfermedad.

La IA ya se la está utilizando y evaluando en el campo médico y genómico. Los estudios muestran que en ecografías cardíacas, retinopatía diabética, cardiología, entre otras, la IA discrimina pacientes y daños no detectados por el médico. Curiosamente, ambos, la IA sumada al cerebro del médico, incrementan 30% de diagnósticos antes pasados por alto. La aplicación controlada y perspicaz de la IA ha logrado bajar los tiempos de tareas burocráticas (consenti-

mientos, pedidos, historia clínica, etc.) de los médicos y trasladarlos a la atención real de pacientes. Cada vez se usan más, programas computacionales de análisis de genomas y sus interacciones proteicas, útiles para diagnóstico y asesoramiento genético.

Pese al gran impacto que está cobrando la IA, se habla ya de riesgos y desafíos asociados a su uso, como se puede observar en la *Tabla 2*.

**Tabla 2.** Riesgos y cuestionamientos éticos sobre la inteligencia artificial en medicina y genómica.

<b>Errores y sesgos de la IA</b>	Pueden llevar a diagnósticos incorrectos o inadecuados. Es importante tener en cuenta que la IA es una herramienta y no puede reemplazar por completo el juicio clínico y la experiencia médica. Adicionalmente, estos sesgos podrían determinar prejuicios culturales y sociales. Si no se aborda adecuadamente, estos sesgos pueden perpetuar la discriminación y la inequidad en la atención médica.
<b>Problemas de privacidad y seguridad</b>	Requiere grandes cantidades de datos para funcionar correctamente, lo que podría desencadenar en violaciones a la privacidad y seguridad. Es importante asegurarse de que los datos utilizados en la IA estén protegidos, anonimizados y se utilicen de manera ética. Adicionalmente, desembocaría en alteración del mercado de trabajo, estafas multitudinarias, ciberataques.

<b>Falta de regulación</b>	No está completamente regulada, lo que puede llevar a prácticas poco éticas o incluso peligrosas.
<b>Creación de perfiles y vidas falsas</b>	Es poderosa, y puede crear perfiles artificiales y falsos de personas, que a través del uso de datos, imágenes, videos, diseñaría vidas completas falsas o recrear situaciones peligrosas para las personas. Tendría la capacidad de vigilancia y control masivo.
<b>Falta de transparencia</b>	Los algoritmos de la IA pueden ser difíciles de entender o explicar, lo que puede hacer que su uso sea difícil de justificar y evaluar.
<b>Desigualdades en el acceso</b>	Por los costos no estaría disponible para todas las personas y comunidades, lo que puede perpetuar desigualdades en el acceso a la atención médica y genómica.
<b>Pérdida de empleos</b>	Al automatizar tareas en la atención médica, podría ocurrir pérdida de empleos para los profesionales de la salud.
<b>Responsabilidad legal</b>	Puede plantear preguntas sobre la responsabilidad legal en caso de errores o daños, sin que por ahora exista un responsable directo.
<b>Falta de confianza en la IA</b>	Los errores, sesgos o malas interpretaciones, podrían llevar a los pacientes a sentirse incómodos o desconfiados de la IA, lo que limitaría su disposición a recibir tratamiento o su confianza en los resultados de su utilidad.
<b>Dificultades en la interpretación de los resultados</b>	Los resultados pueden ser difíciles de interpretar, lo que puede afectar la toma de decisiones clínicas y la atención al paciente.

## Bibliografía

- Alipanahi, B. DeLong, A. Weirauch, M.T. Frey, B. J.** (2015). Predicting the sequence specificities of DNA-and RNA-binding proteins by deep learning. *Nature Biotechnology*, 33(8), 831-838.
- Charlotte, J. Haug, Jeffrey, M. Drazen, A.** (2023) Artificial Intelligence and Machine Learning in Clinical Medicine, *N England J Med*, DOI: 10.1056/NEJMra2302038.
- Ching, T. Himmelstein, D.S. Beaulieu-Jones, B.K. Kalinin, A.A. Do, B.T. Way, G.P. Greene, C.S.** (2018). Opportunities and obstacles for deep learning in biology and medicine. *Journal of The Royal Society Interface*, 15(141), 20170387.
- Esteva, A. Kuprel, B. Novoa, R.A. Ko, J. Swetter, S.M. Blau, H.M. Thrun, S.** (2017). Dermatologist-level classification of skin cancer with deep neural networks. *Nature*, 542(7639), 115-118.
- Gao, F. Huang. K. Xing, Y.** (2023) Artificial Intelligence in Omics. *Genomics Proteomics Bioinformatics*, 20(5):811-813. doi: 10.1016/j.gpb.2023.01.002.
- Goh, G.B.B. Hod Lipson, H. Drummond, C.** (2017). Deep learning for computational biology. *Molecular Systems Biology*, 13(12), 924.
- Guo, Y., Liu, Y.** (2020). Machine learning techniques and drug development for COVID-19. *Current Topics in Medicinal Chemistry*, 20(20), 1821-1829.
- Kaminski, N. Friedman, N.** (2020). Practical applications of deep learning in biology. *Cell Systems*, 11(2), 136-161.
- Kavakiotis, I. Tsave, O. Salifoglou, A. Maglaveras, N. Vlahavas, I.** (2017). Machine learning and data mining methods in diabetes research. *Computational and Structural Biotechnology Journal*, 15, 104-116.
- Kurant DE.** (2023) Opportunities and Challenges with Artificial Intelligence in Genomics. *Clin Lab Med*. 43(1):87-97.
- Lanchantin, J. Singh, R. Wang, B.** (2018). Deep motif dashboard: visualizing and understanding genomic sequences using deep neural networks. *Nucleic Acids Research*, 46(1), 133-138.
- Lin, W.Y. Chen, C.Y. Wu, Y.H.** (2020). Artificial intelligence for personalized medicine and healthcare: A review. *Artificial Intelligence in Medicine*, 103, 101790.
- Mamoshina, P. Vieira, A. Putin, E. Zhavoronkov, A.** (2016). Applications of deep learning in biomedicine. *Molecular Pharmaceutics*, 13(5), 1445-1454.
- Menon, S. Ramakrishnan, R.** (2021). Artificial intelligence in genomics and precision medicine. *Frontiers in Genetics*, 12, 691036.
- Pammi, M. Aghaepour, N.** (2023) Multiomics, artificial intelligence, and precision medicine in perinatology. *Neu J. Pediatr Res.*, 93(2):308-315.

- Rajkomar, A. Dean, J. Kohane, I.** (2019). Machine learning in medicine. *New England Journal of Medicine*, 380(14), 1347-1358.
- Shah, N. Arshad, A. Mazer, M.B. Carroll, C.L. Shein, S.L. Remy, K.E.** (2023) The use of machine learning and artificial intelligence within pediatric critical care. *Pediatr Res.*, 93(2):405-412.
- Shukla, R. Singh, P.** (2020). Machine learning and its applications in genomics. *Briefings in Functional Genomics*, 19(4), 270-282.
- Sonntagbauer, M. Haar, M. Kluge, S.** (2023) Artificial intelligence: How will ChatGPT and other AI applications change our everyday medical practice. *Klin Intensivmed Notfmed Med.* Apr 28. doi: 10.1007/s00063-023-01019-6. Online ahead of print.
- Topol, E.J.** (2019). High-performance medicine: the convergence of human and artificial intelligence. *Nature medicine*, 25(1), 44-56.
- Wang, S. Sun, S. Li, Z. Zhang, R. Xu, J. Zhao, J.** (2021). Applications of artificial intelligence in medical genomics and precision medicine. *Briefings in bioinformatics*, 22(4), 1746-1761.
- Yu, K.H. Kohane, I.S. Frampton, G.M.** (2021). An introduction to artificial intelligence in medicine. *Annals of Internal Medicine*, 174(1), 109-111.
- Zhang, Y. Lian, Y. Cai, S.** (2020). Application of artificial intelligence in drug discovery. *Acta Pharmaceutica Sinica B*, 10(8), 1344-1354.
- Zhang, X. Zhang, Y. Wang, F. Zhou, K. Chen, L. Zhang, C.** (2018). Deep learning in omics: a survey and guideline. *Briefings in Bioinformatics*, 19(6), 1416-1434.

**César Paz-y-Miño, MD. MSc. Dr.**

Facultad de Ciencias de la Salud Eugenio

Espejo, Universidad UTE

Quito, Ecuador

 <https://orcid.org/0000-0002-6693-7344>

**Cómo citar:** Paz-y-Miño C. La inteligencia artificial en medicina general y en genómica. *MetroCiencia* [Internet]. 30 de junio de 2023; 31(2):81-86. Disponible en: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol31/2/2023/81-86>