

Editorial

La era de las ómicas en Endocrinología: gran oportunidad para el avance del conocimiento en las rutas patológicas de enfermedades endocrinas

Carlos Eduardo Jimenez-Canizales □□¹, ², ³, Rafael Parra-Medina □⁴, ⁵, ⁶,

César Payán-Gómez □⁻

¹Departamento de Ciencias Clínicas, Universidad del Tolima, Ibagué (Tolima), Colombia
 ²Semillero de investigación Endocardio+, Universidad del Tolima, Ibagué (Tolima), Colombia
 ³Doctorado en Oncología, Departamento de Patología, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia
 ⁴Instituto de investigaciones, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud (FUCS), Bogotá, Colombia
 ⁵Departamento de Patología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud (FUCS), Bogotá, Colombia
 ⁶Grupo Patología Oncológica, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá, Colombia
 ⁷Dirección Académica, Universidad Nacional de Colombia, Sede de La Paz, La Paz (Cesar), Colombia

Cómo citar: Jimenez-Canizales CE, Parra-Medina R, Payán-Gómez C. La era de las ómicas en Endocrinología: gran oportunidad para el avance del conocimiento en las rutas patológicas de enfermedades endocrinas. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2024;11(1):e840. https://doi.org/10.53853/encr.11.1.840

Recibido: 21 de marzo, 2024 Aceptado: 25 de marzo, 2024 Publicado: 29 de marzo, 2024

Las ciencias ómicas son disciplinas científicas que permiten el estudio a gran escala de las moléculas biológicas como los genes, las proteínas y los metabolitos (1), y estas disciplinas incluyen la genómica, la proteómica y la metabolómica, entre otras (1). El análisis de datos obtenidos a través de las ciencias ómicas puede conducir a una mejor comprensión de los mecanismos biológicos subyacentes a diferentes enfermedades, a una mejor clasificación de las mismas y a la identificación de nuevos objetivos terapéuticos (1). El uso de las ciencias ómicas tiene el potencial de revolucionar la Endocrinología clínica y han contribuido significativamente a mejorar la

comprensión de cómo las alteraciones genéticas y metabólicas están involucradas en el desarrollo y la evolución de diversas endocrinopatías (2) (figura 1).

Las patologías tiroideas son algunas de las enfermedades endocrinas en las que al usar las ciencias ómicas se ha avanzado en la comprensión de los mecanismos subyacentes, en su clasificación y pronóstico; dentro de estas, el hipotiroidismo y los nódulos tiroideos son de las enfermedades más frecuentes, donde su epidemiología es variable dependiendo de la edad, la etnia, los factores de riesgo del medio ambiente y la ubicación geográfica, además, estas patologías son usualmente más frecuentes en mujeres (3).

☑ Correspondencia: Carlos Eduardo Jimenez-Canizales, Carrera 6a # 60-19, Consultorio 609, edificio Surgimedica, Ibagué (Tolima), Colombia. Correo-e: cejimenezc@ut.edu.co



CE Jimenez-Canizales et al. Editorial

Transcriptómica Proteómica Metabolómica Genómica Epigenómica ADN ADN-ARN ARN Proteínas Metabolitos Estudio del genoma que permite identificar Estudio del conjunto Estudio de los conjuntos de mutaciones puntuales o completo y dinámico de Estudio de los conjuntos de modificaciones reversibles Estudio de los patrones de coniuntos de genes los metabolitos del ADN y proteínas expresión génica que proteínas con todas sus involucrados en rutas (moléculas de pequeño incluyela identificación del ARNm y ARNnc a nivel moleculares de interés asociadas como las histonas, isoformas y modificaciones tamaño como (en cáncer de tiroides RET, que actuan como elementos postraduccionales aminoácidos, ácidos cuantitativo y cualitativo. RAS, NTRK, TERT), con de regulación de la expresión grasos, hormonas e génica. técnicas de NGS como intermediarios). genoma completo (WGS), exoma completo (WES).

Figura 1. Principales ciencias ómicas y su potencial uso en Endocrinología Fuente: elaboración propia, creado en BioRender.

La prevalencia del hipotiroidismo en Colombia es aproximadamente de un 8 %, con una prevalencia de autoinmunidad tiroidea de alrededor del 30 %. En este último grupo, se manifiesta de una forma heterogénea con síntomas dermatológicos como alopecia, xerodermia y onicolisis, o psiquiátricos como trastornos depresivos o mixtos, que incluso persisten a pesar de lograr un estado eutiroideo. Sobre este punto, las ómicas podrían ser un recurso valioso en el estudio del hipotiroidismo para entender las razones detrás de la variabilidad en los síntomas clínicos observados en personas con esta condición (4).

Otra patología que ha sido estudiada con enfoques ómicos son los nódulos tiroideos (5), donde aproximadamente el 68% de la población general padece esta condición, de los cuales el 95% son asintomáticos y menos del 10% son malignos (6). Esto presenta un panorama diagnóstico desafiante, ya que puede conducir a decisiones terapéuticas inciertas. El estudio de vías moleculares en cáncer de tiroides, mediante el uso de datos integrados de ómicas podría

transformar la clasificación actual de riesgo de recurrencia y supervivencia, reemplazando un enfoque convencional por uno que combine hallazgos clínicos, histopatológicos y moleculares, lo que permitirá de manera precisa definir el manejo inicial quirúrgico, la respuesta al yodo, las terapias dirigidas y su seguimiento (5).

En la última década, se ha observado que los análisis de bases datos genómicas públicas, asociadas con las herramientas bioinformáticas actuales, han permitido identificar posibles genes blancos y vías moleculares involucradas en diferentes tumores malignos. En el reciente artículo publicado por De Oliveira-Andrade et al., se realizó un estudio bioinformático sobre transcriptómica en enfermedades tiroideas y reportaron un grupo de genes con expresión diferencial (differentially expressed genes o DEGs); su análisis reveló posibles interacciones entre DEG e identificó genes centrales clave y posibles objetivos terapéuticos (7). Este tipo de estudios deben fomentarse y ampliarse en la región para identificar no solo patrones moleculares, sino CE Jimenez-Canizales et al. Editorial

también evaluar comportamientos locorregionales y ancestría, permitiendo una verdadera medicina de precisión (7).

Contribución de los autores

Carlos Eduardo Jimenez-Canizales: conceptualización, análisis formal, escritura (borrador original), escritura (revisión del borrador y revisión/corrección); Rafael Parra-Medina: conceptualización, supervisión, escritura (revisión del borrador y revisión/corrección); César Payán-Gómez: conceptualización, supervisión, escritura (revisión del borrador y revisión/corrección).

Declaración de fuentes de financiación

Los autores declaran que no recibieron financiación para la escritura o publicación de esta nota editorial.

Conflictos de intereses

Los autores no tienen conflictos de interés en la escritura o publicación de esta nota editorial.

Referencias

- [1] Karczewski KJ, Snyder MP. Integrative omics for health and disease. Nature Rev Genet. 2018;19:299–310. https://doi.org/10.1038/nrg.2018.4
- [2] Stratakis CA. Genomics and precision medicine and their impact on endocrinology. Endocr Connect. 2023;12(7):e230106. https://doi.org/10.1530/EC-23-0106

- [3] Piga I, L'Imperio V, Capitoli G, Denti V, Smith A, Magni F, et al. Paving the path toward multi-omics approaches in the diagnostic challenges faced in thyroid pathology. Expert Rev Proteomics. 2023;20(12):419-37. https://doi.org/10.1080/14789450.2023.2288222
- [4] Vargas-Uricoechea H, Builes-Barrera C, Arenas-Quintero H, Castellanos-Pinedo A, Restrepo-Erazo K, Duque-Ossman JJ, et al. Colombian consensus for the diagnosis, treatment and follow-up of hypothyroidism in the adult population. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2023;10(4). https://doi.org/10.53853/encr.10.4.818
- [5] Alzahrani AS. Clinical use of molecular data in thyroid nodules and cancer. J Clin Endocrinol Metab. 2023;108(11):2759-71. https://doi.org/10.1210/clinem/dgad282
- [6] Durante C, Grani G, Lamartina L, Filetti S, Mandel SJ, Cooper DS. The diagnosis and management of thyroid nodules: a review. JAMA. 2018;319(9):914–24. https://doi. org/10.1001/jama.2018.0898
- [7] de Oliveira Andrade LJ, Matos de Oliveira L, Vinhaes Bittencourt AM, Matos de Oliveira LC, Matos de Oliveira GC. Utilizando enfoques de bioinformática para realizar un análisis comparativo del transcriptoma de la tiroides en trastornos tiroideos. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2024;11(1). https://doi.org/10.53853/encr.11.1.847