

# Técnicas de computación para el análisis de secuenciación masiva de ADN en medicina personalizada

## Computing techniques for the analysis of massive DNA sequencing in personalized medicine

David Andrés Ayala Jerónimo<sup>1</sup>

<sup>1</sup><https://orcid.org/0000-0001-5189-2393> Universidad Virtual CNCI, División Académica de Ingeniería de Operación y Procesos, Monterrey, México.  
[david\\_ayala@cncivirtual.mx](mailto:david_ayala@cncivirtual.mx)

Fecha de recepción: 05 de marzo de 2024  
Fecha de aprobación: 12 de junio de 2025  
Fecha de publicación: 30 de junio de 2025



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons  
Reconocimiento-No comercial-SinObraDerivada 4.0 internacional.

DOI: <https://doi.org/10.18041/1794-4953/avances.1.12584>

---

Citar como: D. A. Ayala, "Técnicas de computación para el análisis de secuenciación masiva de ADN en medicina personalizada" Avances: Investigación en Ingeniería, vol. 22, núm. 1, pp. 70–80, 2025, doi: <https://doi.org/10.18041/1794-4953/avances.1.12584>

---

## Resumen

El objetivo de esta investigación bibliográfica es explorar en profundidad las diversas técnicas computacionales empleadas para el análisis de secuenciación masiva de ADN en el contexto de la medicina personalizada. Se examinan tanto los enfoques tradicionales como las innovaciones recientes en este campo, destacando sus aplicaciones, ventajas y limitaciones. Además, se abordan las líneas de investigación emergentes en la intersección entre la informática y la genómica, con el fin de promover el avance continuo en la prestación de atención médica personalizada y precisa. La investigación enfatiza la necesidad de adoptar un enfoque multidisciplinario que garantice la privacidad de los datos de pacientes, para lograr diagnósticos precisos y aprovechar plenamente los avances en el análisis de ADN. Tecnologías como Machine Learning, Deep Learning e Inteligencia Artificial desempeñan un papel fundamental en la gestión y el análisis de grandes volúmenes de datos genómicos, permitiendo la integración de datos que aporta una visión más completa de los sistemas biológicos. Además, se analizan modelos mecanicistas metabólicos y cuantitativos orientados a la personalización de tratamientos para enfermedades como la obesidad, el cáncer y el Alzheimer.

**Palabras Clave:** Biotecnología, Biología molecular, Genoma, Técnicas computacionales, Salud.

## Abstract

The aim of this bibliographic research is to explore in depth the various computational techniques used for the analysis of massive DNA sequencing in the context of personalized medicine. Both traditional approaches and recent innovations in this field are examined, highlighting their applications, advantages, and limitations. Furthermore, emerging research areas at the intersection of computer science and genomics are addressed, aiming to foster continuous progress in delivering personalized and precise healthcare. The study emphasizes the need for a multidisciplinary approach that ensures patient data privacy to achieve accurate diagnoses and fully harness advances in DNA analysis. Technologies such as Machine Learning, Deep Learning, and Artificial Intelligence play a fundamental role in managing and analyzing large volumes of genomic data, enabling the integration of information that provides a more comprehensive view of biological systems. Additionally, mechanistic, metabolic, and quantitative models are also analyzed, aimed at personalizing treatments for diseases such as obesity, cancer, and Alzheimer's disease.

**Keywords:** Biotechnology, Computational techniques, Genome, Health, Molecular biology.

## 1. Introducción

La medicina personalizada ha emergido como un paradigma revolucionario en el campo de la atención médica, al ofrecer un enfoque altamente individualizado y preciso para el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades. En este contexto, la secuenciación masiva de ADN ha surgido como una herramienta fundamental que permite una comprensión detallada de la información genética de cada individuo. Esta técnica proporciona una visión sin precedentes de la variabilidad genómica y molecular subyacente a una amplia gama de condiciones médicas, que abarcan desde enfermedades hereditarias hasta distintos tipos de cáncer.

Sin embargo, el análisis e interpretación de los datos generados por la secuenciación masiva de ADN presentan desafíos significativos debido a la complejidad y la escala de la información genómica. En respuesta a esta necesidad, han surgido técnicas computacionales especializadas que facilitan el procesamiento eficiente, la integración de datos y la extracción de información relevante a partir de grandes conjuntos genómicos.

A partir de ello, el presente estudio busca no solo comprender el estado actual de las técnicas de computación aplicadas a la secuenciación masiva de ADN en el contexto de medicina personalizada, sino también identificar las áreas de oportunidad y los desafíos.

Además, se pretende ofrecer una visión integral que sirva de guía para investigadores, clínicos y profesionales de la salud interesados en aprovechar plenamente el potencial de la genómica en la práctica clínica individualizada.

## 2. Marco teórico

La medicina personalizada se ha consolidado como una herramienta poderosa para optimizar la precisión y la eficacia de los tratamientos médicos. En este contexto, las técnicas de computación desempeñan un papel esencial en el análisis de datos derivados de la secuenciación masiva de ADN, permitiendo la identificación de variantes genéticas relevantes para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de enfermedades.

El presente marco teórico examina las principales técnicas de computación empleadas en el análisis de secuenciación masiva de ADN dentro del ámbito de la medicina personalizada, así como su aplicación en la práctica clínica.

## 2.1 Secuenciación masiva de ADN

La secuenciación masiva de ADN, también conocida como secuenciación de nueva generación (NGS, por sus siglas en inglés), ha revolucionado la capacidad para analizar el genoma humano a gran escala. Así, métodos como la secuenciación de nueva generación y la secuenciación de tercera generación (TGS) han permitido la producción rápida y rentable de grandes cantidades de datos genómicos.

La NGS ha evolucionado desde las técnicas como el secuenciamiento por síntesis (SBS) y el secuenciamiento por ligadura (SBL), hasta métodos más avanzados como la secuenciación de nanoporos. Estas innovaciones han proporcionado un vasto repositorio de información genómica que puede aprovecharse para la medicina personalizada.

Desde la década de 2000, la secuenciación masiva de ADN ha experimentado avances notables que la han llevado a superar las limitaciones de la tradicional secuenciación de Sanger, mejorando significativamente la velocidad, precisión y reducción de costos asociados. Este progreso ha sido fundamental para la medicina personalizada, ya que ha permitido la secuenciación rápida y a gran escala del genoma humano [1].

## 2.2 Análisis bioinformático

El análisis bioinformático de los datos derivados de la secuenciación masiva de ADN comprende una serie de etapas que abarcan desde la calidad de los datos hasta la interpretación de las variantes genéticas. Este

proceso incluye el preprocesamiento de datos crudos, el alineamiento de secuencias, la detección de variantes, la anotación funcional y el análisis de la relevancia clínica de las variantes identificadas.

Para ejecutar estas tareas de forma eficiente y precisa, se emplea una amplia variedad de herramientas y algoritmos bioinformáticos que permiten manejar grandes volúmenes de datos y extraer información biológicamente significativa. El proceso de análisis bioinformático es crucial para extraer información significativa de los datos genómicos [2].

Wan proporciona una visión general y detallada de las tecnologías de secuenciación y de los enfoques bioinformáticos utilizados en el análisis de datos genómicos, destacando la importancia de técnicas como el alineamiento de secuencias y la detección de variantes para identificar diferencias genéticas entre individuos y su relación con enfermedades [2].

## 2.3 Variantes genéticas y medicina personalizada

La identificación de variantes genéticas relevantes es fundamental para la medicina personalizada [3]. Estas variantes pueden incluir mutaciones asociadas a enfermedades hereditarias, biomarcadores de susceptibilidad o de respuesta al tratamiento, así como variantes farmacogenéticas que afectan la metabolización de medicamentos. El análisis bioinformático de datos genómicos puede ayudar a identificar estas variantes y a interpretar su significado clínico, lo que permite la personalización de los tratamientos médicos según el perfil genético individual de cada paciente.

El estudio de Lunati [4] resalta la importancia de encontrar la "heredabilidad faltante" en enfermedades complejas, que hace referencia

a la identificación de variantes genéticas que contribuyen a la susceptibilidad de enfermedades pero que no se han descubierto a través de métodos tradicionales. El análisis de datos genómicos mediante técnicas de computación puede desempeñar un papel crucial en la identificación de estas variantes y su relación con enfermedades específicas.

## 2.4 Integración de datos genómicos en la práctica clínica

La integración de datos genómicos en la práctica clínica presenta desafíos y oportunidades únicas. Se requiere de una colaboración estrecha entre bioinformáticos, genetistas y clínicos para interpretar y aplicar los resultados de manera efectiva en el contexto del cuidado del paciente. Así mismo, la educación y la capacitación en medicina genómica son esenciales para garantizar que los profesionales de la salud estén preparados para utilizar la información genética de manera ética y responsable.

La implementación exitosa de la medicina genómica en la práctica clínica requiere un enfoque multidisciplinario. Kusonose [5] destaca la importancia de desarrollar políticas y estándares para la integración de datos genómicos en el cuidado del paciente, así como la necesidad de educar a los profesionales de la salud sobre los principios de la medicina genómica. Esto garantizará que los avances en secuenciación y análisis de ADN se traduzcan en beneficios tangibles para los pacientes.

## 2.5 Áreas de investigación futuras

En los últimos años, los científicos han desarrollado y aplicado nuevas tecnologías para recopilar información sobre el funcionamiento celular, con el fin de comprender mejor los mecanismos de desarrollo de las enfermedades, optimizar su diagnóstico y mejorar los tratamientos disponibles [6]. Estos

avances también han permitido analizar la respuesta del organismo ante distintos fármacos, lo que posibilita clasificar a los pacientes en diferentes categorías para ayudar a predecir y tratar enfermedades de manera más efectiva.

Estas investigaciones ayudan a los médicos a personalizar los tratamientos para los pacientes en función de sus características únicas [7]. Además, estos enfoques no solo contribuyen a refinar los mapas existentes de las enfermedades, sino que también resultan fundamentales en la creación de modelos predictivos de diversas enfermedades.

Dicho análisis también es útil para diferenciar el mecanismo celular y molecular en el estado normal o de control en comparación con el estado de progresión de la enfermedad. Por lo tanto, es probable que estos enfoques computacionales para la medicina personalizada transformen significativamente el campo terapéutico en las próximas décadas. En conjunto, estos enfoques permitirán el desarrollo de varios modelos predictivos contra diversas enfermedades.

Es así como, las computadoras se utilizan en medicina para ayudar a descubrir cómo funcionan las enfermedades, encontrar la forma de saber si alguien está enfermo, así como para evaluar la seguridad y eficacia de nuevos medicamentos. El valor añadido de estos modelos computacionales — denominados en ocasiones evidencia digital — ha sido reconocido por la comunidad científica y la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) o la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) [8].

Existen dos tipos de modelos: los que se basan en cómo funcionan las cosas en el interior (modelos mecanicistas) y los que se basan en la información que se recopila (modelos derivados de datos). Los modelos mecanicistas intentan mostrar cómo actúan en conjunto los elementos del cuerpo para ayudar a

comprender su funcionamiento. Por otro lado, los enfoques basados en datos: aprendizaje automático (ML o machine learning) y aprendizaje profundo (DL o deep learning) utilizan algoritmos y metodología de inteligencia artificial (AI) [9].

## 2.6 Mapas de interacción molecular (MIM)

Los Mapas de Interacción Molecular (MIM, por sus siglas en inglés) representan las interacciones físicas y causales basadas en información fundamentada en el conocimiento entre especies biológicas en forma de redes. Estos mapas exploran la información sobre diferentes vías mecanicistas y módulos reguladores involucrados en una enfermedad como el Parkinson o la señalización en el cáncer.

El principio básico de los MIM utiliza conceptos de teoría de grafos para identificar las propiedades estáticas de la red, tales como: (i) la identificación de nodos críticos; ii) la detección en la comunidad; y (iii) la predicción de enlaces ocultos. Además, al superponer los datos de expresión, estos mapas sirven como herramientas de visualización para el nivel de actividad de los reguladores y sus objetivos de marcadores de enfermedades establecidos, lo que proporciona la visualización mecánica más simple de los datos [10].

Estos mapas de interacción molecular se pueden generar por dos modelos, los basados en restricciones y los cuantitativos, los cuales se presentan a continuación, y son comparados en la Tabla 1.

### 2.6.1 Modelos basados en restricciones

Los modelos metabólicos a escala genómica (MEG, por sus siglas en inglés) constituyen el

ejemplo más representativo de los modelos basados en restricciones que proporcionan un marco matemático para comprender las capacidades metabólicas de una célula, lo que permite el análisis de perturbaciones genéticas en todo el sistema, la exploración de enfermedades metabólicas y la búsqueda de reacciones enzimáticas esenciales y dianas farmacológicas.

El enfoque de modelado MEG se ha convertido en una herramienta de gran valor en diversos campos de la medicina, especialmente en el estudio de patologías complejas como el cáncer, la obesidad y la enfermedad de Alzheimer [11].

### 2.6.2 Modelos cuantitativos (MC)

Los modelos cuantitativos (MC) son enfoques basados en ecuaciones diferenciales ordinarias (EDO) que permiten analizar el comportamiento cuantitativo de una reacción bioquímica con el tiempo.

Estos modelos están compuestos por un conjunto de ecuaciones diferenciales que incorporan variables y parámetros para describir cómo responde un sistema a diferentes estímulos o perturbaciones.

El modelado cuantitativo ofrece una explicación detallada de la dinámica de los sistemas biológicos y suele aplicarse a una sola vía, debido al requisito de datos cinéticos detallados para la estimación de parámetros.

En el contexto de la medicina personalizada se emplean modelos de ecuaciones diferenciales ordinarias para identificar biomarcadores individuales, evaluar la respuesta a medicamentos y desarrollar tratamientos personalizados [12].

**Tabla 1.** Tabla comparativa de mapas de interacción molecular (MIMs).

<b>Características</b>	<b>Modelos</b>	
	<b>Basados en restricciones (MEG)</b>	<b>Cuantitativos (MC)</b>
Descripción	Modelos matemáticos que representan el metabolismo celular a escala global mediante restricciones.	Modelos con ecuaciones diferenciales que describen la dinámica temporal de reacciones bioquímicas.
Alcance	Analiza todo el sistema metabólico de la célula.	Se centra en una vía bioquímica específica.
Datos requeridos	Datos generales del metabolismo, menos específicos.	Datos cinéticos detallados para estimar parámetros.
Aplicación médica	Identificación de rutas metabólicas y dianas farmacológicas en enfermedades como cáncer y Alzheimer.	Seguimiento de biomarcadores y respuesta a tratamientos personalizados.

## 2.7 Secuenciación de nueva generación (NGS)

La aplicación clínica de la secuenciación de nueva generación (Next-Generation Sequencing, NGS) está potenciando la medicina personalizada al proporcionar diagnósticos mucho más detallados y adaptados a las particularidades genéticas individuales de los pacientes. Esta tecnología, que inicialmente se utilizaba de manera exclusiva en entornos de investigación, se ha consolidado como una herramienta rutinaria en laboratorios clínicos, transformando de forma profunda la manera en que se diseñan y ajustan los tratamientos médicos.

Gracias a la implementación de la NGS, el manejo de enfermedades genéticas y el monitoreo de terapias han experimentado mejoras notables en precisión y resultados [13].

## 2.8. Secuenciación por nanoporos

La secuenciación por nanoporos representa una innovación de cuarta generación en el análisis genético, permitiendo leer cadenas de ADN y ARN en tiempo real de forma continua y sin requisitos complejos de preparación. Esta técnica se caracteriza por su capacidad para identificar variantes estructurales de cualquier tamaño y tipo, así como puntos de ruptura a nivel nucleotídico [14].

Además, la secuenciación por nanoporos ofrece aplicaciones relevantes en el estudio epigenético, la caracterización de transcritos alternativos y el abordaje de casos genéticos de difícil diagnóstico [15]. Gracias a sus procesos de enriquecimiento dirigidos y al rápido análisis bioinformático, han permitido que la secuenciación completa del genoma humano se realice en menos de diez horas, mostrando múltiples beneficios clínicos y de investigación en medicina personalizada.

## 2.9 Secuenciación de ADN asociada a sitios de restricción (RAD-seq)

La secuenciación de ADN asociada a sitios de restricción (Restriction site Associated DNA Sequencing, RAD-seq) es una técnica empleada para la identificación masiva de marcadores genéticos a partir de sitios de restricción, lo que facilita estudios de diversidad genética y mapeo de variantes en especies no modelo.

RAD-seq ha adquirido gran relevancia en los análisis genómicos poblacionales y filogenéticos, permitiendo la detección de polimorfismos y variantes en grandes grupos de individuos a bajo coste y con alta resolución. Esta técnica especializada [16] amplía el alcance del análisis genómico más allá de la medicina, pero ahora comienza a ser aplicada para encontrar variantes asociadas a rasgos clínicos y enfermedades en humanos, aportando nuevas posibilidades al campo de la genética médica.

### 3. Metodología

El presente trabajo se desarrolló bajo un enfoque cualitativo de tipo descriptivo, que permite examinar en profundidad el fenómeno de estudio para determinar su esencia y formular interpretaciones fundamentadas en las posturas de diversos autores previamente publicados. El procedimiento metodológico consistió principalmente en una revisión sistemática y exhaustiva de la literatura científica relacionada con las técnicas de extracción y análisis de ADN en función de la medicina personalizada, enfocándose en estudios recientes sobre el impacto del análisis computacional en el rubro mencionado.

Para gestionar la gran cantidad de información, se aplicó un proceso analítico que incluyó la abstracción, clasificación y reducción de datos relevantes para hacer posible una síntesis precisa y significativa. Esta metodología es aplicable a otras disciplinas científicas, como la ingeniería, debido a su adaptabilidad y rigurosidad en el análisis de datos complejos [17].

La base metodológica cualitativa empleada se apoya en fundamentos teóricos de distintas disciplinas, entre ellas la filosofía, la antropología (con énfasis en la semiología) y la sociología, que aportan los fundamentos ontológicos, epistemológicos y metodológicos necesarios para abordar el estudio de fenómenos complejos. Estos enfoques permiten comprender cabalmente el sentido y la significación profunda del objeto de estudio. Dado que el desarrollo detallado de estos fundamentos es extenso, el presente trabajo se limita a destacar los aspectos más esenciales y directamente relacionados con el análisis realizado [18].

El procedimiento específico seguido para la recolección y análisis de la información fue el siguiente: primero se realizó una búsqueda sistemática en bases de datos científicas

utilizando palabras clave relevantes. Los textos seleccionados fueron sometidos a una lectura lineal inicial para captar el contenido general y la información explícita. Posteriormente, se llevó a cabo una lectura transversal, que consistió en comparar y contrastar las distintas fuentes consultadas en función de las categorías de análisis definidas previamente, tales como técnicas de secuenciación, métodos computacionales y aplicaciones clínicas. Durante esta etapa, se identificaron coincidencias, discrepancias y aspectos nuevos, evaluándose también la calidad, pertinencia y naturaleza de la información, proceso que permitió una selección cuidadosa de datos para el marco teórico y el análisis.

El análisis de la información fue un proceso continuo e iterativo, que se realizó simultáneamente con la revisión bibliográfica. Las observaciones relevantes fueron registradas y analizadas en diversas fases para elaborar una síntesis crítica que sustentó los comentarios, conclusiones y discusiones del trabajo. Tras seleccionar los artículos que conformaron el cuerpo documental de este estudio, se abordó la sistemática de investigación mediante dos ejes: las propiedades de las publicaciones y los aspectos del contenido analizado.

Estas categorías fueron adoptadas a partir de trabajos previos que establecen criterios para valorar el desarrollo de un campo de investigación [19]. En cuanto a las publicaciones, el análisis contempló tanto las tendencias temporales como las características de las revistas científicas donde aparecieron los estudios seleccionados con índole de aplicaciones en salud. Asimismo, la revisión de la autoría comprendió el número de participantes, su diversidad y el tipo de publicaciones en el que se colabora. Respecto al contenido, el enfoque se centró en identificar y sintetizar las técnicas computacionales pertinentes al campo de la medicina.

Finalmente, los resultados fueron sistematizados y sintetizados para presentar una visión comprensiva del impacto que tiene la tecnología de análisis computacional de ADN en el tratamiento de medicina personalizada. Se compararon los resultados de diversas aplicaciones y estudios para evaluar similitudes, diferencias e implicaciones prácticas de las técnicas estudiadas. Este análisis facilitó la identificación de áreas potenciales para futuras líneas de investigación que contribuyan al avance del conocimiento y la mejora de estas tecnologías en el ámbito de la salud [19].

## 4. Discusión

El propósito de esta investigación fue analizar las innovaciones en técnicas de secuenciación genética y su aplicación en beneficio de la industria médica. Se encontró que la secuenciación masiva ha evolucionado de tal manera que ha disminuido recursos de tiempo y dinero para dicho proceso, así como ha permitido obtener un repositorio de información genómico que en consecuencia ha abierto las opciones de tratamientos a distintas condiciones médicas haciendo uso de la bioinformática.

El análisis bioinformático derivado de la secuenciación de ADN muestra ser clave para extraer información significativa, lo que permite obtener información y visión general de las diferencias genéticas y su conexión con las enfermedades hereditarias o adquiridas. Esta capacidad convierte al análisis bioinformático en una herramienta fundamental para la prevención, diagnóstico y tratamiento personalizado de enfermedades, de particular interés para las entidades productoras de farmacéuticos y otros enseres médicos.

Asimismo, se identificó que la implementación de las técnicas de secuenciación implica tener un enfoque multidisciplinario, en donde se cuiden los datos de los pacientes para su

correcto diagnóstico, permitiendo con esto abrirle las puertas a una mayor cantidad de avances en el análisis de ADN y todo lo que implica.

Dentro de la búsqueda de herramientas para la eficiencia de tareas, se pudo determinar que existe una dependencia de la secuenciación con el desarrollo y evolución propia de las computadoras. En la investigación se mencionan tres de estas herramientas: Machine Learning (ML), Deep Learning (DL) y la Inteligencia Artificial (IA) que permiten manejar, analizar e interpretar los datos complejos y voluminosos que produce la secuenciación del genoma. Los algoritmos de ML son utilizados para procesar y analizar grandes cantidades de datos genómicos, identificando patrones y relaciones en los datos, mientras que la IA integra información genómica con otros tipos de datos biológicos —como los transcriptómicos y proteómicos—, proporcionando una visión holística de los sistemas biológicos.

Con los tres modelos mecanicistas que se enlistan en el marco teórico, se cumple el objetivo de determinar las tecnologías a futuro que serán imperativas para el desarrollo de las nuevas herramientas en el diagnóstico y tratamiento de la salud. Los modelos metabólicos y cuantitativos se basan en matemática para usar los datos obtenidos de genómica para determinar parámetros en los distintos sistemas biológicos y personalizar la medicina de cada individuo con sus respectivas características y enfermedades: obesidad, cáncer y Alzheimer son algunas de las listadas en la información.

Las técnicas de secuenciación presentadas como NGS, secuenciación por nanoporos y RAD-seq reflejan distintos avances en el análisis genómico que impulsan la medicina personalizada. La NGS ha revolucionado la práctica clínica al ofrecer diagnósticos genéticos precisos y personalizados, facilitando

el manejo de enfermedades con alta exactitud, aunque presenta ciertas limitaciones para detectar variantes estructurales complejas o secuencias largas. Por su parte, la secuenciación por nanoporos, como tecnología de cuarta generación, amplía el espectro de análisis al permitir la lectura continua y en tiempo real de cadenas largas de ADN y ARN, con aplicaciones adicionales en estudios epigenéticos y diagnósticos complejos, aunque aún enfrenta retos de precisión y costos.

El método RAD-seq, originalmente utilizado en estudios poblacionales y especies no modelo, se está aplicando cada vez más en genética médica por su capacidad para identificar masivamente marcadores genéticos de forma económica y eficiente, especialmente en grandes grupos de individuos. Aunque puede tener limitaciones en cobertura genómica y tipos de variantes detectables, complementa las otras técnicas al facilitar el análisis de variabilidad genética en escalas amplias. En conjunto, estas metodologías son herramientas complementarias que, al combinarse, permiten avanzar en diagnósticos más completos y tratamientos personalizados, fortaleciendo así el desarrollo de la medicina basada en el perfil genético individual.

Los retos actuales en la adopción de las metodologías de secuenciación masiva y análisis computacional en medicina personalizada son diversos y afectan tanto la dimensión técnica como la clínica y ética. Uno de los desafíos más notables es la interpretación de variantes genéticas, muchas de las cuales se clasifican como de significado incierto. Esta incertidumbre requiere estudios sistemáticos y repositorios globales que recopilen información fenotípica y genética para mejorar la clasificación y validar el potencial clínico de las variantes identificadas.

Otro desafío relevante es el acceso desigual a la tecnología de secuenciación de nueva generación

y al análisis bioinformático eficiente es otro obstáculo relevante. Esto amplifica las brechas en la atención médica personalizada y dificulta que todos los pacientes se beneficien por igual de los avances tecnológicos. De igual manera, la capacitación de los profesionales de la salud representa un tercer reto fundamental. El personal sanitario debe actualizarse continuamente para interpretar resultados genómicos, integrar conceptos bioinformáticos y comunicar la información genética de forma ética y comprensible a los pacientes.

La protección de la privacidad y la seguridad de los datos genéticos es un aspecto crítico, dada la sensibilidad de la información involucrada y los riesgos asociados a su mal manejo, como la discriminación genética o el acceso no autorizado. El desarrollo de políticas rigurosas, sistemas de almacenamiento seguros y marcos legales que garanticen la confidencialidad y el consentimiento informado resulta indispensable para una adopción responsable de estas tecnologías.

Finalmente, esta investigación bibliográfica se puede complementar con más casos específicos del uso de la secuenciación genómica en el diagnóstico de enfermedades y desarrollo de medicamentos. Uno de los obstáculos al realizar el artículo fue la gran cantidad de información bibliográfica existente sobre técnicas de secuenciación masiva y su aplicación en medicina personalizada, lo que hizo necesario realizar un riguroso proceso de selección, abstracción y reducción de datos.

Adicionalmente, la integración y comparación de diversas técnicas de secuenciación con distintas metodologías para el análisis genómico, supuso un reto debido a sus diferentes características y aplicaciones específicas. El enfoque se debe centrar en destacar aspectos comunes relevantes, tales como el impacto de cada técnica en la medicina personalizada, sus ventajas, limitaciones y complementariedades.

## 5. Conclusión

En esta investigación se exploraron las principales técnicas computacionales aplicadas a la secuenciación genómica y su papel en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades, contribuyendo a la medicina personalizada. Dentro de estas técnicas se resaltan el aprendizaje automático y profundo, así como modelos mecanicistas específicos, el mapeo molecular, los modelos basados en restricciones y los modelos cuantitativos que destacan la conexión entre la medicina personalizada y los métodos computacionales matemáticos.

Se compararon enfoques tradicionales de diagnóstico con métodos personalizados, resaltando los beneficios de estos últimos. A través de una búsqueda bibliográfica exhaustiva, se recopiló información relevante para la comunidad científica sobre los propósitos y ventajas de la secuenciación genómica en la industria de la salud, promoviendo procesos más eficientes y precisos para pacientes y médicos.

La revisión realizada en el presente trabajo enfrenta la limitación principal de la amplia cantidad y diversidad de información bibliográfica existente sobre técnicas de secuenciación masiva y su aplicación en medicina personalizada, lo que requirió un exhaustivo proceso de selección, abstracción y reducción de datos para asegurar una síntesis significativa. Asimismo, la comparación e integración de las distintas metodologías y tecnologías implica un reto debido a sus especificidades y constantes avances, dificultando la elaboración de un panorama completamente actualizado y homogéneo.

De cara al futuro, la perspectiva del campo apunta hacia una integración cada vez mayor de enfoques computacionales avanzados como Machine Learning, Deep Learning y modelos mecanicistas, así como la consolidación de técnicas innovadoras como la secuenciación por nanoporos

y RAD-seq en la práctica clínica, superando las ventajas y restricciones de los métodos actuales y permitiendo diagnósticos y tratamientos más personalizados y eficientes. Estos desarrollos sugieren que el análisis computacional en la medicina personalizada continuará transformándose, remodelando la atención médica y enfrentando nuevos desafíos éticos y técnicos en la gestión de datos genómicos.

## Referencias

- [ 1 ] A. Mordoh, "Secuenciación masiva de ADN: la próxima generación," Dermatología argentina/Dermatología argentina, vol. 25, núm. 1, pp. 02–08, Jun. 2019.
- [ 2 ] Z. Wan, J. W. Hazel, E. W. Clayton, Y. Vorobeychik, M. Kantarcioğlu, y B. A. Malin, "Sociotechnical safeguards for genomic data privacy," *Nature Reviews Genetics*, vol. 23, Mar. 2022, doi: <https://doi.org/10.1038/s41576-022-00455-y>
- [ 3 ] A. R. Marderstein, E. R. Davenport, S. Kulm, C. V. Van Hout, O. Elemento, y A. G. Clark, "Leveraging phenotypic variability to identify genetic interactions in human phenotypes," *The American Journal of Human Genetics*, vol. 108, núm. 1, pp. 49–67, ene. 2021, doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.11.016>.
- [ 4 ] A. Lunati-Rozie et al., "Use of minigene assays as a useful tool to confirm the pathogenic role of intronic variations of the ANK1 gene: Report of two cases of hereditary spherocytosis," *British Journal of Haematology*, vol. 201, núm. 4, Mar. 2023, doi: <https://doi.org/10.1111/bjh.18760>.
- [ 5 ] M. Kusunose and K. Muto, "Public attitudes toward cloud computing y willingness to share personal health records (PHRs) and genome data for health care research in Japan," *Human Genome Variation*, vol. 10, núm. 1, Mar. 2023, doi: <https://doi.org/10.1038/s41439-023-00240-1>

- [ 6 ] B. Jivanelli, "The End of Genetics: Designing Humanity's DNA," *Journal of Consumer Health on the Internet*, vol. 26, núm. 2, pp. 232–233, Abr. 2022, doi: <https://doi.org/10.1080/15398285.2022.2068914>.
- [ 7 ] C. Tuenta, M. Semonella, J. Fernández-Álvarez, D. Colombo, y P. Cipresso, "Predictive Precision Medicine: Towards the Computational Challenge," *P5 eHealth: An Agenda for the Health Technologies of the Future*, pp. 71–86, nov. 2019, doi: [https://doi.org/10.1007/978-3-030-27994-3\\_5](https://doi.org/10.1007/978-3-030-27994-3_5).
- [ 8 ] F. T. Musuamba et al., "Scientific and regulatory evaluation of mechanistic in silico drug and disease models in drug development: Building model credibility," *CPT: pharmacometrics & systems pharmacology*, vol. 10, núm. 8, pp. 804–825, ago. 2021, doi: <https://doi.org/10.1002/psp4.12669>.
- [ 9 ] M. Hassan et al., "Innovations in Genomics and Big Data Analytics for Personalized Medicine and Health Care: A Review," *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 25, no. 7, 2024.
- [10] C. B. Collin et al., "Computational Models for Clinical Applications in Personalized Medicine—Guidelines and Recommendations for Data Integration and Model Validation," *Journal of Personalized Medicine*, vol. 12, núm. 2, p. 166, ene. 2022, doi: <https://doi.org/10.3390/jpm12020166>
- [11] F. Eduati et al., "Patient-specific logic models of signaling pathways from screenings on cancer biopsies to prioritize personalized combination therapies," *Molecular Systems Biology*, vol. 16, núm. 2, feb. 2020, doi: <https://doi.org/10.15252/msb.20188664>.
- [12] J. F. Hastings, Y. E. I. O'Donnell, D. Fey, y D. R. Croucher, "Applications of personalised signalling network models in precision oncology," *Pharmacology & Therapeutics*, vol. 212, p. 107555, ago. 2020, doi: <https://doi.org/10.1016/j.pharmthera.2020.107555>.
- [13] Gagnon et al., "TBpore cluster: A novel phylogenetic pipeline for tuberculosis transmission studies using nanopore next-generation sequencing data," *PLoS ONE*, vol. 20, núm. 6, pp. e0325914–e0325914, jun. 2025, doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0325914>.
- [14] I. Stevanovski et al., "Comprehensive genetic diagnosis of tandem repeat expansion disorders with programmable targeted nanopore sequencing," *Science Advances*, vol. 8, núm. 9, mar. 2022, doi: <https://doi.org/10.1126/sciadv.abm5386>.
- [15] H. S. Lozano-Puentes, L. Tarazona-Pulido, D. López-Alvarez, E. Ruiz-Sánchez, G. M. Costa, y L. A. Díaz-Ariza, "Assessing Genetic Variation in Guadua angustifolia Through RAD-Seq Analysis," *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 26, núm. 12, pp. 5879–5879, jun. 2025, doi: <https://doi.org/10.3390/ijms26125879>.
- [16] S. B. Calva, *La teoría fundamentada: una metodología cualitativa*, 1 ed. México: Universidad Autónoma de Aguascalientes, 2016.
- [17] M. Ramírez Mercado, *Metodología cualitativa: uso y aplicación de técnicas para el estudio social*. UNAM, Facultad de Estudios Superiores Aragón, 2023.

- [18] F. González Aleu y E. M. Van Aken, "Systematic literature review of critical success factors for continuous improvement projects," *International Journal of Lean Six Sigma*, vol. 7, núm. 3, pp. 214–232, 2016, doi: <https://doi.org/10.1108/ijlss-06-2015-0025>.
- [19] M. G. Vargas, C. G. Higuita, y D. A. J. Muñoz, "El estado del arte: una metodología de investigación," *Revista Colombiana de Ciencias Sociales*, vol. 6, núm. 2, pp. 423–442, jul. 2015, doi: <https://doi.org/10.21501/22161201.1469>.