



## Revisiones sistemáticas y metaanálisis en genética

### Systematic reviews and meta-analysis in genetics

Brunotto M

Universidad Nacional de Córdoba. Facultad de Odontología.  
Departamento de Biología Bucal. Cátedra "A" de Biología Celular.

La medicina basada en la evidencia (MBE) es una estrategia que tiene por objetivo optimizar los procesos con el fin de obtener en el menor tiempo y esfuerzo posible las respuestas más confiables a preguntas específicas. La MBE fundamenta la toma de decisiones en la mejor evidencia a partir de la producción científica, la evaluación crítica e interpretación, comunicación y la discusión de la evidencia con los individuos que demandan tratamiento, integrando estos componentes con las habilidades clínicas del profesional y la valoración del paciente<sup>1</sup>. Por lo tanto, las investigaciones de alta calidad y el uso de resultados confiables son fundamentales para las intervenciones clínicas.

Una Revisión Sistemática (RS) se define como "la aplicación de estrategias científicas que limitan el sesgo, evaluación crítica y síntesis de estudios relevantes sobre un tópico específico". Es una estrategia intensiva y requiere del conocimiento experto sobre el tema a estudiar y sobre los métodos de revisión. Históricamente, la opinión del experto ha sido considerada en las revisiones narrativas las cuales no son representativas de la MBE. Se pueden reconocer dos tipos de métodos: *a)* las revisiones narrativas, conocidas como revisiones que no emplean metodologías para controlar el sesgo; y *b)* las revisiones sistemáticas que minimizan el sesgo a través de la reproducibilidad de la búsqueda y la selección de artículos evaluando la calidad de los mismos. Las RS se basan en contestar

una respuesta específica, generalmente acotada a una cuestión clínica. Sin embargo, también puede ser aplicada a estudios observacionales o ensayos clínicos aleatorizados<sup>2</sup>.

La metodología estadística para realizar este tipo de estudios es el meta-análisis. Éste es una síntesis formal, cualitativa y cuantitativa de diferentes investigaciones clínicas que poseen características comunes de diseño y un mismo resultado, y que se agrupan con la intención de sintetizar la evidencia científica con respecto a la dirección y magnitud del efecto producido por la intervención en análisis. Esta metodología persigue comprobar hipótesis relacionadas con el efecto de tratamientos y/o prácticas clínicas a fin de aumentar la precisión de los estimadores de los efectos de la investigación bajo análisis. Presentan un diseño y selección de la bibliografía científica muy determinado<sup>2</sup>.

En las pasadas décadas se ha observado un interés creciente en el estudio de las predisposiciones genéticas a las enfermedades complejas, esto ha desembocado en una enorme cantidad de publicaciones epidemiológicas sobre asociaciones entre gen y enfermedad. Sin embargo, no siempre la magnitud de la asociación entre la presencia de un determinado genotipo y la enfermedad está determinada, por lo cual es necesario identificar las verdaderas asociaciones genéticas entre la presencia de una enfermedad compleja y los genotipos de las personas. Uno de los puntos en contra de estos estudios son los tamaños de muestra con los que se realizan los estudios y las variantes genotípicas que deben estudiarse por lo cual las revisiones sistemáticas y meta-análisis resultan herramientas valiosas para establecer certeramente las asociaciones entre genes y enfermedades.

Las revisiones sistemáticas y los meta-análisis son uno de los mecanismos para evaluar el efecto total de un polimorfismo y/o gen. En este contexto la Red Epidemiológica del Genoma Humano (The Human Genome Epidemiology Network)- HuGENet- ha

desarrollado las revisiones HuGE, típicas revisiones sistemáticas sobre asociaciones genómicas. Dentro de los tipos de revisiones HuGE sugeridas se encuentran las revisiones completas (full reviews), las revisiones de asociación, las revisiones de prevalencia. Los meta-análisis de estudios sobre asociaciones genéticas son aceptados como el método clave para establecer los componentes genéticos de las enfermedades complejas<sup>2,3</sup>.

Las revisiones sistemáticas y el meta-análisis presentan ventajas porque consideran conjuntamente el resultado de varias investigaciones permitiendo conclusiones más generales y fuertes para optar por algún tipo de diagnóstico y/o terapéutica clínica. Además, esta clase de estudio puede explicar discrepancias entre los resultados de las investigaciones, identificando errores y generando principios para un mejor diseño en futuros estudios<sup>4</sup>.

*No existen conflictos de intereses*

*No declare conflict of interests*

## Referencias

1. Manchikanti L, Datta S, Smith HS, Hirsch JA. Evidence-based medicine, systematic reviews, and guidelines in interventional pain management: part 6. Systematic reviews and meta-analyses of observational studies. *Pain Physician*. 2009; 12(5):819-50.
2. Higgins JPT, Green S (editors). *Cochrane Handbook for Systematic Reviews of Interventions* Version 5.1.0 [updated March 2011]. The Cochrane Collaboration, 2011. Available from: [www.cochrane-handbook.org](http://www.cochrane-handbook.org).
3. Shim S, Kim J, Jung W, Shin IS, Bae JM. Meta-analysis for genome-wide association studies using case-control design: application and practice. *Epidemiol Health*. 2016. 18; 38:e2016058.
4. The HuGENet™ HuGE Review Handbook, version 1.0. Disponible en: [http://www.medicine.uottawa.ca/public-health-genomics/web/assets/documents/HuGE\\_Review\\_Handbook\\_V1\\_0.pdf](http://www.medicine.uottawa.ca/public-health-genomics/web/assets/documents/HuGE_Review_Handbook_V1_0.pdf) (último acceso 2 Feb 2018).

*Correspondencia a/Corresponding to:*

*Dr. Mabel N Brunotto*

*UNC, Fac. Odontología, Dpto Biología Bucal  
Haya de La Torre s/n, Pabellón Argentina,  
Ciudad Universitaria, CP 5000  
Córdoba, Argentina  
Tel.: +54-351-5353600*

*Correo electrónico/E-mail: mabel.brunotto@unc.edu.ar*