



EDITORIAL

Editorial - Nuevos horizontes en genómica para LatinoaméricaJorge D. Méndez-Ríos^{1,2}

1) Laboratorio de Diagnóstico Molecular, CHUL-Centre Mère-Enfant Soleil, Québec, Canada,

2) Escuela de Medicina, Universidad Interamericana de Panamá, Rep. de Panamá.

Publicado: 15 de junio de 2023.

© Autor(es) 2023. Artículo publicado con Acceso Abierto.



Compartir el conocimiento es necesario para que una sociedad avance. Esta es la conclusión a la que he llegado después de conocer infraestructuras académicas de países desarrollados y no desarrollados. En nuestro campo, la genética y la genómica son disciplinas nuevas, tanto en el campo de la biología, y aún mucho más en su aplicación clínica. Su alta capacidad de identificar cambios genómicos y la habilidad de asociarlas con enfermedades nos ha permitido expandir nuestro conocimiento del delicado balance entre salud y enfermedad, y la comprensión de la función de los 3 billones de pares de base que componen nuestro genoma. Ante tal tecnología, Latinoamérica no se ha quedado atrás.

En los últimos 10 años, sistemas de salud públicos y hospitales privados iniciaron la incorporación del diagnóstico molecular. Esto fue aún más acelerado con la llegada de la epidemia causada por el SARS-CoV-2 en el año 2019. Metodologías como qPCR, CGH, WES, WGS, y NIPT fueron implementadas para lograr diagnosticar enfermedades raras que afectan a nuestra población, y para equiparnos de las herramientas que se estaban implementando en otras latitudes. Sin embargo, la rápida implementación ha creado nuevos retos en cuanto a controles de calidad, entrenamiento de recurso humano, certificación y validaciones de laboratorios, sensibilidad y reproducibilidad de las pruebas moleculares, nuevos dilemas éticos, y el delicado balance entre costo-beneficio para el paciente. Estos aspectos no son nuevos para estas tecnologías; sin embargo, son vitales para la correcta implementación de las mismas.

Nuestra revista, en sus ambas versiones en inglés y español, tiene como principal objetivo el crear una plataforma al servicio de los profesionales de la salud de nuestros países de habla Hispánica para fortalecer el conocimiento de la genética y la genómica clínica de forma multidisciplinaria. Hemos iniciado este primer número con representación de expertos de España, México, República Dominicana, y Panamá. Nuestra visión es que cada especialidad médica pueda estar representada para abordar los retos particulares de la genética desde cada disciplina.

En este primer número, presentamos artículos selectos relevantes en múltiples especialidades de la medicina que incluye Genética, Pediatría, Hematología, Medicina Materno Fetal y Psiquiatría. Los artículos pediátricos describen las dificultades en el proceso de implementación del tamizaje genético en pediatría en Latinoamérica. Igualmente, se discute sobre las diferentes tecnologías disponibles para el diagnóstico prenatal, la cual depende de la edad gestacional, y el tipo de cambio genético que se sospecha. Dos otros artículos demuestran las asociaciones que hay entre variantes genómicas con enfermedades específicas como la epilepsia y el riesgo de suicidio. Finalmente, presentamos una breve revisión de la literatura que revisa el conocimiento actual sobre la Hemofilia y la evaluación de la calidad de vida de esos pacientes.

El conocimiento aquí compartido servirá para mejorar nuestros procesos laboratoriales, flujogramas de trabajo, interpretación de resultados moleculares, enfatizar en la consejería genética, y compartir nuestra experiencia técnica y clínica para beneficio de nuestros pacientes y el mejoramiento profesional continuo. Nuestro conocimiento colectivo y la colaboración ha sido y es el motor de los cambios en nuestros países, no solo para la utilización e implementación de nuevas tecnologías diagnósticas, sino para la adquisición de criterios de juicio para su correcta utilización y aplicación. A usted lector, le damos la bienvenida, y esperamos exceder las expectativas que tiene con ésta su revista.

Cordial saludo,

Dr. Jorge D. Méndez – Ríos, MD, MS, PhD.

Editor en Jefe

Revista Genética y Genómica Clínica

Email

editor@geneticalatam.com

Palabras clave

genética, implementación, genómica clínica.

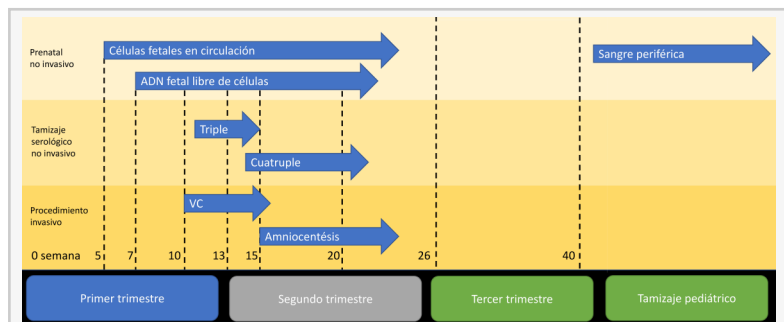


Diagrama que describe las diferentes estrategias del diagnóstico prenatal y neonatal/ pediátrico en el tiempo y el tipo de muestras que regularmente se utiliza para el diagnóstico molecular. Modificado de Keller NA, Rijshinghani A. Clin Case Rep. 2016 Jan 18;4(3):244-6. doi: 10.1002/ccr3.493.