



## EDITORIAL

## Una revolución genómica: Avances en salud y conocimiento en América Latina

Jorge David Méndez Ríos<sup>1,2</sup>

1) Laboratorio de Diagnóstico Molecular, Centro Hospitalario Université Laval, Québec, Canadá;

2) Facultad de Medicina, Universidad Interamericana de Panamá, Ciudad de Panamá, Panamá.

Publicado: 5 de diciembre de 2024

© Autor(es) 2024. Artículo publicado con Acceso Abierto.



Al entrar en el segundo año de existencia de la Revista de Genética y Genómica Clínica, se puede evidenciar muchas expectativas académicas en materia de investigación. Es extraordinario ver lo lejos que hemos llegado en tan poco tiempo. Esta revista nació de la visión de reunir lo mejor de la investigación en genética y genómica y tener un impacto significativo en la asistencia sanitaria y la educación en nuestra región. Esa visión se está haciendo realidad, gracias a las increíbles contribuciones de nuestros autores y al apoyo de nuestros lectores.

Este número presenta una impresionante selección de artículos que ponen de relieve el poder de la investigación genómica para transformar vidas.

Nuestra sección de Casos clínicos incluye historias de enfermedades raras y complejas en las que la genética ha desempeñado un papel fundamental:

En el **Síndrome Hipotónico** como manifestación de una enfermedad ultra-rara causada por una nueva variante de novo en el gen PLA2G6, vemos el intrincado proceso de resolución de un misterio diagnóstico y sus profundas implicaciones para el cuidado del paciente.

Variante de novo en el gen COL1A1 asociada a una enfermedad genética huérfana: La **Osteogénesis Imperfecta de tipo I** arroja luz sobre una enfermedad rara que supone un reto tanto para las familias como para los médicos, pero que también presenta oportunidades para tratamientos específicos.

Variante genética de novo en la **Encefalopatía Epiléptica**: la importancia de un diagnóstico específico pone de relieve cómo la identificación de una causa genética puede conducir a estrategias terapéuticas más eficaces.

**Autor corresponsal**

Jorge David Méndez Ríos

**Email**

editor@genclingenom.com

**Palabras clave**

genética, genómica clínica, atención en salud, revolución.

**Licencia y distribución**

Publicado por Infomedic International bajo Licencia Creative Commons 4.0 (CC-BY).

**DOI:** 10.37980/im.journal.ggcl.20242495

Por último, Detección de una variante genética en el Síndrome de Apert examina una afección que, aunque poco frecuente, tiene importantes implicaciones terapéuticas y para el desarrollo.

Nuestros artículos de revisión, **Avances y Perspectivas de las patologías genéticas en el siglo XXI**, ofrecen valiosas panorámicas de las tendencias actuales y las posibilidades emergentes, sirviendo de guía esencial para cualquiera que se dedique a la investigación genética o a la práctica clínica.

### Por qué es importante?

La genética y la genómica ya no es una disciplina rara, sino que están transformando nuestra forma de entender la salud y la enfermedad. En nuestra región, este conocimiento tiene el potencial de hacer frente a las desigualdades en la atención sanitaria, garantizando que los avances en la medicina de precisión beneficien a todas las comunidades, no sólo a unos pocos elegidos.

Igualmente apasionante es el papel que la genética puede desempeñar en la educación. Es esencial formar a la próxima generación de profesionales sanitarios e investigadores para que aprovechen el poder de la genómica. Al invertir en educación, estamos sentando las bases para un futuro en el que la medicina genómica esté plenamente integrada en la práctica diaria.

Esta revista es un testimonio de lo que es posible cuando trabajamos juntos: científicos, médicos, educadores y responsables políticos. Es una invitación a seguir superando los límites, a plantear preguntas difíciles y a encontrar respuestas que importen.

Gracias por acompañarnos en este viaje. Espero que este número les inspire, les haga reflexionar y les recuerde el increíble potencial de la genética y la genómica para crear un mundo más sano y equitativo.

*Jorge Méndez*

**Dr. Jorge D. Méndez-Ríos, MD, MS, PhD.**

Editor en Jefe

Genética y Genómica Clínica

---