




EDITORIAL

Comprender la fisiopatología molecular y genómica: clave para un diagnóstico molecular efectivo

Jorge D. Mendez Ríos 

Editor en Jefe, Revista Genética y Genómica Clínica;

Publicado: 30 de abril de 2025

© Autor(es) 2025. Artículo publicado con Acceso Abierto.



Resumen

En este número presentamos tres trabajos originales que abordan distintas condiciones genéticas raras. El primero corresponde al síndrome de West, e incluye un análisis detallado del diagnóstico y una propuesta terapéutica ante esta compleja condición. Se hace énfasis en la importancia del diagnóstico temprano y de una intervención oportuna y adecuada. Los investigadores de la Universidad de La Sabana, en Chía, Colombia, han realizado una destacada labor al resaltar los aspectos clave del abordaje clínico, incluyendo una lista de los genes asociados a esta enfermedad.

En este número presentamos tres trabajos originales que abordan distintas condiciones genéticas raras. El primero corresponde al síndrome de West, e incluye un análisis detallado del diagnóstico y una propuesta terapéutica ante esta compleja condición. Se hace énfasis en la importancia del diagnóstico temprano y de una intervención oportuna y adecuada. Los investigadores de la Universidad de La Sabana, en Chía, Colombia, han realizado una destacada labor al resaltar los aspectos clave del abordaje clínico, incluyendo una lista de los genes asociados a esta enfermedad.

El segundo trabajo original fue realizado por el grupo del Instituto de Genómica de la Caja de Seguro Social en Panamá. El estudio, que incluye 78 casos, describe las variantes encontradas en el gen *SERPINA1*, el cual está asociado con la deficiencia de alfa-1 antitripsina por degradación proteolítica. Este trabajo es de gran relevancia, al ser uno de los primeros estudios de este tipo en Panamá y la región.

El tercer trabajo original, de carácter estudiantil, analiza las evidencias listadas en OMIM para el gen *MTHFR*, el cual ha sido vinculado a múltiples condiciones como defectos del tubo neural, esquizofrenia, trombosis y alteraciones en los niveles de homocisteína. Esta revisión permite des-

taacar las evidencias más sólidas, así como las limitaciones actuales en nuestro entendimiento del gen y su impacto clínico. El estudio fue elaborado por un enérgico grupo de estudiantes de la Escuela de Medicina de la Universidad Interamericana de Panamá.

Finalmente, un equipo de investigadores del Centro Chromomed de la República Dominicana presenta un estudio de caso clínico y revisión sobre un primer caso de mosaicismo diploide/triploide. Se realizó una investigación exhaustiva utilizando múltiples métodos moleculares, citogenéticos y estudios de imagen. Este trabajo destaca por la complejidad del ca-

Autor corresponsal

Dr. Jorge David Mendez-Rios, MD, MS, PhD

Email

editor@geneticalatam.com

Palabras clave: educación, medicina personalizada, fisiopatología molecular, Latin América**Licencia y distribución:** Publicado por Infomedic International bajo Licencia Creative Commons 4.0 (CC-BY-NC-ND).**DOI:** 10.37980/im.journal.ggcl.es.20252602

so y la riqueza de la evidencia descriptiva, aportando significativamente al entendimiento de la genética y la genómica clínica en nuestros países.

Sin duda, estas contribuciones son pioneras y representan aportes académicos significativos para la formación profesional y la mejor comprensión de las tecnologías moleculares de diagnóstico. Aunque dichas tecnologías han estado presentes por décadas en el diagnóstico genético en Latinoamérica, aún se requiere mayor capacitación y el fortalecimiento de una nueva generación de profesionales enfocados en el entendimiento de los mecanismos fisiopatológicos moleculares. La medicina es ahora personalizada, y continuará enfocándose en los detalles moleculares de cada una de estas entidades, lo que se traducirá en una mejor atención en salud para nuestra población.

Jorge Méndez

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

Editor en Jefe

Genética y Genómica Clínica
