



EDITORIAL

De la complejidad diagnóstica a la medicina de precisión: integración de la citogenética, la biología molecular y las terapias dirigidas

Jorge D. Mendez-Rios 

Editor en Jefe, Genética y Genómica Clínica;

Publicado: 31 de agosto de 2026

© Autor(es) 2026. Artículo publicado con Acceso Abierto.



La evolución continua de la medicina molecular está transformando no solo la manera en que se diagnostican las enfermedades, sino también la forma en que se comprenden sus mecanismos y se trata a los pacientes. Cada vez con mayor frecuencia, las presentaciones clínicas complejas requieren un enfoque integrado en el que la evaluación clínica tradicional, la patología, la citogenética, el diagnóstico molecular, la biología computacional y las terapias dirigidas se complementen entre sí. Los artículos presentados en este número ilustran esta transición a través de un espectro notablemente diverso de enfermedades genéticas, neoplásicas, cardiovasculares e infecciosas.

El primer artículo, **Triple mosaicismo cromosómico en un varón con síndrome de Turner, delección 8p21.1-pter y delección Yq**: primer reporte de caso, demuestra la complejidad que puede subyacer a las alteraciones cromosómicas y la importancia de combinar metodologías diagnósticas complementarias. La identificación de tres líneas celulares con anomalías cromosómicas, incluidas alteraciones numéricas y estructurales que involucran los cromosomas X, Y y 8, pone de manifiesto tanto el potencial como las limitaciones de las distintas técnicas genéticas. Este caso nos recuerda, de manera importante, que los nuevos métodos moleculares no necesariamente sustituyen a la citogenética convencional. Por el contrario, su mayor valor diagnóstico puede surgir cuando se interpretan de manera conjunta, particularmente en pacientes con fenotipos complejos que no pueden explicarse adecuadamente mediante un único hallazgo genómico.

La segunda contribución, **Manejo clínico y avances terapéuticos en pacientes pediátricos con neurofibromas plexiformes asociados a neurofibromatosis tipo 1**, nos lleva del diagnóstico molecular al tratamiento guiado por mecanismos moleculares. Los neurofibromas plexiformes continúan siendo una de las manifestaciones más difíciles de tratar de la neurofibromatosis tipo 1, particularmente cuando su crecimiento infiltrativo limita la efectividad de la intervención quirúrgica. La experiencia presentada en esta serie de casos pediátricos ilustra el cambio en el panorama terapéutico generado por la inhibición de MEK. Las respuestas clínicas y radiológicas observadas con selumetinib ejemplifican cómo el conocimiento de las vías de señalización asociadas a una enfermedad puede traducirse en intervenciones dirigidas con el potencial de mejorar la función, reducir los síntomas y modificar la evolución clínica de lesiones que anteriormente eran difíciles de tratar.

Autor corresponsal

Jorge D. Mendez-Rios

Email

editor@geneticalatam.com

Palabras clave: editorial, medicina de precisión, genómica, terapias dirigidas

Licencia y distribución: Publicado por Infomedic International bajo Licencia Creative Commons 4.0 (CC-BY-NC-ND).

DOI: 10.37980/im.journal.ggcl.es.20262779

El tercer artículo, **Caracterización estructural in silico de la nueva variante p.Arg3936Ter de TTN en la miocardiopatía dilatada**, explora otra dimensión de la medicina de precisión contemporánea: la interpretación de la variación genética a nivel del transcrito, de los dominios proteicos y de la estructura de la proteína. El estudio destaca un principio cada vez más importante en la medicina genómica: la consecuencia biológica de una variante no siempre puede comprenderse únicamente a partir de su posición genómica. Mediante la integración de la anotación de transcritos, la interpretación según los criterios ACMG/AMP, el análisis de dominios proteicos, la predicción del mecanismo de degradación del ARN mensajero mediada por codones de terminación prematura y el modelado estructural basado en AlphaFold2, los autores demuestran una conse-

cuencia específica de isoforma de una variante truncante en TTN. Este tipo de abordaje ilustra la creciente contribución de la bioinformática y la predicción estructural a la interpretación de hallazgos genómicos clínicamente relevantes.

Finalmente, **Leishmaniasis cutánea que simula un sarcoma miofibroblástico de bajo grado: reporte de un caso de Resistencia, Chaco, Argentina** nos recuerda que el diagnóstico de precisión es igualmente importante más allá de las enfermedades hereditarias. La similitud clínica e histopatológica entre la leishmaniasis cutánea y una neoplasia de tejidos blandos generó un importante desafío diagnóstico, que finalmente pudo resolverse mediante la detección molecular de *Leishmania (Viannia) braziliensis*. Este caso subraya la importancia de mantener un diagnóstico diferencial amplio e integrar el contexto epidemiológico con los hallazgos patológicos y las pruebas moleculares, particularmente en regiones donde las enfermedades infecciosas pueden presentarse con características morfológicas inusuales o engañosas.

Aunque estas cuatro contribuciones abordan enfermedades muy diferentes, convergen en un mensaje común. La precisión diagnóstica depende cada vez más de la capacidad de integrar información generada en múltiples niveles, desde el fenotipo clínico y la histopatología hasta los cromosomas, las secuencias de ADN, los transcritos, las estructuras proteicas y las vías moleculares. Al mismo tiempo, la creciente disponibilidad de terapias dirigidas demuestra que un diagnóstico cada vez más preciso tiene consecuencias que van mucho más allá de la clasificación de una enfermedad: puede influir directamente en el manejo clínico.

Este número refleja, por tanto, una transformación más amplia que está teniendo lugar en la medicina. Los métodos diagnósticos convencionales continúan siendo indispensables, pero se ven cada vez más fortalecidos por los ensayos moleculares, el análisis genómico, el modelado computacional y las terapias basadas en mecanismos específicos. El desafío futuro no consiste simplemente en adoptar tecnologías cada vez más sofisticadas, sino en determinar cómo pueden complementar de manera óptima las prácticas clínicas y de laboratorio ya establecidas, y cómo hacer que sus beneficios sean accesibles para los pacientes y las poblaciones que los necesitan.

En conjunto, los estudios presentados en este número demuestran el valor de la investigación interdisciplinaria y refuerzan un principio fundamental de la medicina moderna: los problemas clínicos complejos suelen resolverse mejor no mediante una única técnica, sino a través de la integración cuidadosa de evidencias complementarias.

Jorge D. Méndez-Ríos

Dr. Jorge D. Méndez-Ríos, MD, MS, PhD.
Editor en Jefe