



EDITORIAL

De las variantes a la visión: replanteando la medicina de precisión en poblaciones diversas

Jorge David Mendez Rios^{1,2} 

1. Editor en Jefe, Revista Genética y Genómica;

2. Laboratorio de Diagnóstico Molecular, Centro Hospitalario Universidad de Montreal, QC, Canada.

Publicado: 30 de abril de 2026

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



El presente número de Genética y Genómica Clínica reúne un conjunto de estudios que, aunque diversos en alcance, desde el riesgo trombótico hasta síndromes ultrarraros y la oncogenómica, convergen en un tema central: la urgente necesidad de contextualizar la medicina genómica en poblaciones reales, con limitaciones reales y dilemas clínicos concretos.

En el núcleo de este número subyace una pregunta que continúa desafiando a nuestra disciplina: ¿qué tan rápido estamos implementando la medicina de precisión, y cuándo tendremos las terapias disponibles para nuestros pacientes en el contexto genético?

El mito de la universalidad del riesgo genético

El estudio sobre variantes trombofílicas, específicamente Factor V Leiden, protrombina G20210A y la variante C677T del gen MTHFR, ofrece un recordatorio crítico: el riesgo genético no es universalmente transferible entre poblaciones.

Mientras que Factor V Leiden y la variante de la protrombina mostraron asociación con un mayor riesgo de trombosis en la cohorte panameña, la ausencia de asociación con MTHFR C677T pone de relieve un problema persistente en la genómica clínica: la extrapolación excesiva de hallazgos derivados principalmente de poblaciones de otras latitudes.

Esto no es solo una preocupación académica; tiene consecuencias clínicas directas. Los datos presentados en este número refuerzan la necesidad de validar marcadores genéticos en contextos regionales antes de integrarlos en algoritmos diagnósticos.

En este sentido, la medicina de precisión debe transformarse progresivamente en una medicina dirigida a poblaciones específicas en su contexto genético.

El poder diagnóstico y la responsabilidad de la genómica

El caso clínico de síndrome de Costello, impulsado por una variante patogénica en el gen HRAS, ejemplifica el papel transformador de la secuenciación genómica en el diagnóstico moderno. Cuando la citogenética convencional no revela el real diagnóstico del paciente, como ocurrió en este caso, la secuenciación del exoma completo deja de ser una opción para convertirse en un imperativo ético.

Sin embargo, este poder conlleva responsabilidades adicionales. La identificación de una variante patogénica no es el punto final; es el inicio de una cadena de acciones clínicas, consideraciones pronósticas y estrategias de seguimiento a largo plazo. En las RASopatías como el síndrome de Costello, donde el riesgo oncológico es inherente, el diagnóstico genómico exige sistemas estructurados de vigilancia que muchos entornos de salud aún no están preparados para ofrecer.

La pregunta entonces que emerge es:

¿En cuánto tiempo lograremos las nuevas capacidades terapéuticas ante la creciente capacidad diagnóstica implementadas?

Autor corresponsal

Dr. Jorge David Mendez Rios

Email

editor@genclingenom.com

Palabras clave: genómica clínica, medicina de precisión, medicina translacional

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

DOI: 0.37980/im.journal.ggcl.es.20262806

Oncogenómica y el panorama fragmentado del riesgo

El estudio sobre cáncer de ovario en mujeres mexicanas resalta el impacto significativo de las variantes en BRCA1, particularmente en la región denominada ovarian cancer cluster region (OCCR). La alta prevalencia de variantes patogénicas en una cohorte relativamente pequeña es notable, pero igualmente relevantes son los matices: pacientes jóvenes sin antecedentes familiares, variantes de significado incierto y reordenamientos estructurales.

Estos hallazgos desafían los paradigmas tradicionales de evaluación del riesgo hereditario, que dependen en gran medida de la historia familiar. Asimismo, subrayan la importancia de integrar los datos moleculares en estrategias de detección temprana, especialmente en neoplasias como el carcinoma seroso de alto grado, donde la presentación clínica suele ser tardía y poco específica.

En este contexto, la genómica no es solo diagnóstica: es predictiva, preventiva y profundamente disruptiva para los flujos clínicos tradicionales.

Variación estructural: una historia aún inconclusa

Los reportes sobre microsomía craneofacial, síndrome de ojo de gato y delección 22q11.2 nos recuerdan que no toda la variación genómica es capturada por la secuenciación. Las alteraciones cromosómicas estructurales, duplicaciones, deleciones y reordenamientos complejos, siguen representando una frontera diagnóstica, necesitando múltiples tecnologías no siempre disponibles en nuestros sistemas de salud.

La superposición fenotípica entre distintos síndromes y la dependencia de confirmación citogenética evidencian una brecha crítica: el acceso. En muchas regiones, las herramientas necesarias para distinguir entre entidades clínicamente similares pero genéticamente distintas simplemente no están disponibles.

Esto plantea un problema mayor de equidad en la medicina genómica que progresivamente se va resolviendo. La implementación de tecnologías moleculares es un hecho en países desarrollados, mas nuevos avances son evidentes en regiones emergentes como en latinoamérica. La constante implementación evitará que la medicina de precisión sea un privilegio, sino un estándar de atención.

Hacia un futuro genómico más coherente

En conjunto, los trabajos de este número ilustran un campo en transición. Estamos pasando del descubrimiento de genes a su interpretación, de hallazgos aislados a sistemas integrados, y de una precisión teórica a una implementación práctica.

Sin embargo, persisten varios desafíos:

- Especificidad poblacional vs. generalización global
- Capacidad diagnóstica vs. preparación clínica
- Avance tecnológico vs. acceso equitativo
- Detección de variantes vs. interpretación de variantes

Resolver estas tensiones definirá la próxima década de la genómica clínica.

Reflexión final

Si existe un mensaje unificador en este número, es el siguiente: nuestra region avanza en el diagnóstico molecular, al igual que la capacitación continua de nuestros profesionales. Contribuciones como las que observamos en este número son evidencia de nuestras nuevas capacidades, y compromiso con la democratización de una medicina de precisión alcanzable para nuestra población. Continuamos con altas expectativas que podamos implementar igualmente nuevas terapias para poder no solo diagnosticar, mas minimizar el sufrimiento de nuestros pacientes.



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