Editorial

La genética en la práctica médica actual: principios imprescindibles para el éxito de la medicina del futuro

Genetics in Current Medical Practice: Essential Principles for the Success of the Medicine of the Future

Estela Morales Peralta[1] Miguel Alfonso Álvarez Fornaris[2]

[1] Centro Nacional de Genética Médica, La Habana, La Habana, Cuba
[2] Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Facultad Salvador Allende, Cuba

Cómo citar este artículo:
Morales-Peralta E, Álvarez-Fornaris M. La genética en la práctica médica actual: principios imprescindibles para el éxito de la medicina del futuro. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2024 [citado 2026 Nov 16]; 14(3):[aprox. 1 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/1441

Recibido: 2024-06-17 13:35:45
Aprobado: 2024-06-25 23:57:46

Correspondencia: Estela Morales Peralta. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. fornaris@infomed.sld.cu

La genética clínica es en la actualidad parte integral de la práctica médica de una subespecialidad circunscrita al estudio de la etiopatogenia de un grupo de trastornos de salud poco frecuentes, es hoy imprescindible en la valoración de todas las enfermedades que indudablemente tienen un componente genético: el huésped.[1]

La revista Finlay, órgano científico de difusión de resultados investigativos para las enfermedades no transmisibles, incluye en este número un grupo de artículos que demuestran cómo mutaciones -genómicas, cromosómicas o génicas - pueden causar enfermedades. Además, presenta un análisis actual y amplio del papel de la epigenética, es decir, el estudio de los mecanismos que regulan la expresión de los genes, sin que exista una modificación en la secuencia del ADN. Ello es de interés porque facilita trazar estrategias preventivas basadas en el asesoramiento genético.[2]

Los resultados de las investigaciones que aparecen en este número recorren aspectos sobre enfermedades poco frecuentes, en las que es importante la valoración de sus aspectos clínicos; se señala la importancia del uso de las herramientas tradicionales que han caracterizado la profesión médica, mediante la recogida de los antecedentes, la construcción del árbol genealógico (con la identificación del posible modo de herencia), el examen físico, la aplicación de los estudios para confirmar o descartar un diagnóstico, y a partir de esto, el manejo del paciente por medio del asesoramiento genético.[3,4]

Se muestra la identificación de variantes patogénicas causales de enfermedades, a través de estudios moleculares, que son la piedra angular de la medicina actual. Estos permiten confirmar hipótesis diagnósticas, verificar los estados de portadores, a partir del cual se puede calcular el riesgo de que se presente la enfermedad en la descendencia y el análisis de su frecuencia en la población, lo que es importante, incluso, para trazar políticas de salud.[5]

Este número abre nuevas posibilidades para el intercambio con la comunidad científica médica, especialmente en Cuba donde existe desde hace más de 40 años el Programa Nacional de Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos.[6] En el que, como parte de los equipos de salud, se incluyen genetistas y asesores genéticos, para realizar valoraciones más integrales, incluso en período prenatal, como las que se muestran en este número.

En estos artículos se refleja cómo los principios de la genética se hacen indispensables para el éxito de la medicina del futuro en la que, a partir de la variabilidad genética, se logren medidas de prevención más efectivas, en cualquiera de los niveles. Esto hará realidad el anhelo de lograr la ansiada Medicina de Precisión, con enfoques más efectivos basados en características genómicas, ambientales y del estilo de vida de una persona, para guiar la toma de decisiones más individualizadas, donde se incluye la terapéutica.[7]

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Estela Morales Peralta.

2. Curación de datos: Estela Morales Peralta.

3. Análisis formal: Estela Morales Peralta, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con adquisición de fondos.

5. Investigación: Estela Morales Peralta, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

6. Metodología: Estela Morales Peralta, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

7. Administración del proyecto: Estela Morales Peralta.

8. Recursos: Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

9. Software: Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

10. Supervisión: Estela Morales Peralta.

11. Validación: Estela Morales Peralta.

12. Visualización: Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

13. Redacción del borrador original: Estela Morales Peralta.

14. Redacción – revisión y edición: Estela Morales Peralta, Miguel Alfonso Álvarez Fornaris.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Online Mendelian Inheritance in Man. Medical Genetics [Internet]. Baltimore: Johns Hopkins University; 2024 [citado 1 Jun 2024]. Disponible en: https://www.omim.org/search?index=entry&start=1&limit=10&sort=score desc, prefix_sort desc&search= medical genetics

2. Nussabaum RL, McInnes RR, Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8th. ed. Philadelphia: Elsevier; 2015

3. Bennett RL, French KS, Resta RG, Austin J. Practice resource-focused revision: Standardized pedigree nomenclature update centered on sex and gender inclusivity: A practice resource of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2022;31(6):1238-48

4. Köhler S, Gargano M, Matentzoglu N, Carmody LC, Lewis D, Vasilevsky NA, et al. The Human Phenotype Ontology in 2021. Nucleic Acids Res. 2021;49(1):1207-17

5. Bienvenu T, Lopez M, Girodon E. Molecular Diagnosis and Genetic Counseling of Cystic Fibrosis and Related Disorders: New Challenges. Genes (Basel). 2020;11(6):619

6. Roblejo H. Manual de normas y procedimientos. Servicios de genética médica en Cuba [Internet]. La Habana: ECIMED; 2017 [citado 26 Ene 2024]. Disponible en: https://www.ecimed.sld.cu/2019/06/06/manual-de-normas-y-procedimientos-servicios-de-genetica-medica-en-cuba/

7. Tesi B, Boileau C, Boycott KM, Canaud G, Caulfield M, Choukair D, et al. Precision medicine in rare diseases: What is next?. J Intern Med. 2023;294(4):397-412