



EDITORIAL

Conocimiento de las enfermedades genéticas raras en la práctica clínica diaria

Jorge D. Méndez-Ríos 

Editor en Jefe

Publicado: 30 de abril de 2024

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



En este número, me complace presentar 4 trabajos multidisciplinarios que incluyen disciplinas como la Genética Pediátrica, la Hematología, y Nefrología. Estos trabajos de gran calidad representan el esfuerzo de meses de los colegas especialistas en el área de la genética clínica multidisciplinaria. Cada contribución representa una herramienta para la educación y la docencia a múltiples niveles del aprendizaje médico.

El trabajo publicado por **De La Rosa, Servalle y Bigay de República Dominicana** hace énfasis y demuestra las principales comorbilidades en la población pediátrica de República Dominicana que sufre de Síndrome de Down. El impacto de estos hallazgos tiene el potencial de repercutir en la salud pública de este hermano país y de la región, permitiendo a los sistemas de salud aumentar las pesquisas de las comorbilidades desde niveles de atención primaria. Una de sus hallazgos es la confirmación que el aumento de las comorbilidades ocurren con edades maternas entre los 40 y 44 años, revelando que hasta un 22% de los pacientes pueden presentar una o más comorbilidades.

El reporte de caso presentado por **Sánchez-Vargas y Moreno Giraldo de Colombia** presentan un caso raro denominado Linfocitosis Hemofagocítica Familiar. A pesar de tener una incidencia extremadamente baja (0.12-1.0 por 100,000 habitantes), en muchos países aún no ha sido incorporada en la lista oficial de las enfermedades raras y desatendidas. De cierta forma, los autores presentan la problemática de reconocimiento de esta enfermedad por medio de un reporte de caso. Esta publicación sirve de herramienta educativa para el mejor reconocimiento de esta entidad clínica, su reporte, y por ende, aumento del manejo temprano de estos pacientes.

El segundo reporte de caso por **Austin y Villegas de la República de Panamá** presenta un caso de agrecanopatías, identificando una variante por medio de secuenciación genómica completa. Aquí se describe la variabilidad fenotípica que puede presentar estos pacientes en cuanto a estatura, dismorfias, y la necesidad de diferenciarlas de otras displacias esqueléticas y colagenopatías cuya manifestaciones pueden ser parecidas.

Autor corresponsal

Dr. Jorge D. Méndez-Ríos

Email

jdmendez01@hotmail.com

Palabras clave: editorial, concienciación, enfermedades raras.

Aspectos bioéticos: Los autores declaran no tener potenciales conflictos de interés, y que se obtuvo consentimiento informado de los participantes. Este trabajo fue aprobado por el comité de ética institucional:

Financiamiento: Los autores declaran que no hubo financiamiento externo para la confección de este manuscrito.

Licencia y distribución: Publicado por Infomedic International bajo Licencia Internacional Creative Commons 4.0.

DOI: 10.37980/im.journal.ggcl.20242325

Finalmente, el grupo de investigación en nefrología de **Courville y Bustamante de Panamá**, hacen una detallada revisión bibliográfica de la Nefropatía membranosa, sus orígenes genéticos, factores asociados desencadenantes, y hacen una revisión de los antígenos que han sido asociados hasta la fecha con esta entidad renal. Este trabajo presenta permite visualizar la importancia de las variantes genéticas en genes como PLA2R1, THSD7A, y los genes EXT1 y EXT2, quienes están involucrados en la mayoría de las nefropatías membranosas de origen genético.

Se espera que este número pueda servir de referencia tanto a especialistas en Genética, Nefrología, Hematología, y Pediatría para transmitir una nueva perspectiva molecular de estas patologías, lo cual debe traducirse a un diagnóstico temprano y manejo integral de la población que las padecen. Igualmente, este conocimiento puede ser, y debe ser promovido a nivel primario de atención para mejorar la pesquisas de estas enfermedades y sus comorbilidades.

Deseamos que su lectura de este número sea de gran provecho, y lo invitamos igualmente a publicar sus trabajos en materia de genética clínica y genómica multidisciplinaria en esta revista.

Un cordial salud,

Jorge Méndez Ríos

Dr. Jorge D. Méndez-Ríos

Editor en Jefe

Revista Genética y Genómica Clínica