



EDITORIAL

Identificación de variantes e interpretación**Jorge D. Méndez-Ríos**^{1,2} 

1) Escuela de Medicina, Universidad Interamericana de Panamá, Panamá, Rep. de Panamá; 2) Laboratorio de Diagnóstico Molecular, Centre Hospitalier de L'Université Laval, Québec, Canadá;

Recibido: 21 de noviembre de 2023 / Aceptado: 1 de octubre de 2023 / Publicado: 23 de octubre de 2023

© Autor(es) 2023. Artículo publicado con Acceso Abierto.



El ejercicio de identificación de variantes por tecnologías moleculares, como la secuenciación, es un proceso complejo que requiere protocolos, controles de calidad, y conocimiento técnico y clínico. La complejidad del proceso no termina con la identificación de una variante genómica, sino que los genetistas moleculares y clínicos deben tener suficiente conocimiento y experiencia para la interpretación del hallazgo y sugerir el impacto que esta variante podría tener o no en el paciente.

La interpretación no es un ejercicio aislado, mas requiere de una revisión repetitiva y revisión sistemática de la literatura disponible sobre la variante en cuestión. Igualmente, se requiere conocimientos de epidemiología, estadística, metodología de la investigación para poder establecer una interpretación razonable, con la mayor certeza posible, lo cual es de especial importancia en un entorno clínico. El dominar los nuevos recursos informáticos como lo son las bases de datos de variantes (ClinVar, ClinGen, entre otras) y conocer la frecuencia poblacional de dicha variante son destrezas adicionales necesarias en el ejercicio del diagnóstico clínico molecular.

Por esta razón, en este número tenemos el agrado de presentarles tres casos clínicos enfocados en diagnósticos moleculares: un caso del Síndrome Allan-Herndon-Dudley, otro sobre el hipercolesterolemia familiar, y finalmente, un tercer caso clínico sobre el Síndrome de Pitt-Hopkins. Los tres presentan diferentes abordajes, perspectivas, y conclusiones, permitiendo ver las metodologías ya implementadas en nuestra región. Igualmente, presentamos un artículo sobre el dolor y sus bases genéticas, poniendo en perspectiva la variabilidad de percepción de cada individuo ante estímulos de dolor, el cual puede depender de factores genéticos, epigenético y ambientales.

Este número muestra nuestros esfuerzos regionales para llevar a cabo diagnóstico molecular y medicina de precisión, que ya son una realidad en nuestros países, y al mismo tiempo, compartimos conocimiento y experiencias, las cuales nos permitirán documentar los avances en esta disciplina de la Genética y la Genómica Clínica.

Una vez más, le agradecemos a usted lector, por valorar este esfuerzo grupal, y lo invitamos a participar en este ejercicio académico en nuestros próximos números. Esperamos que sea nuevamente de su agrado este segundo número que hemos preparado para usted.

Autor corresponsal

Jorge David Méndez-Ríos

Email

editor@geneticalatam.com

Palabras clave: reporte de variantes, diagnóstico molecular, confirmación.**Licencia y distribución:** Publicado por Infomedic International bajo Licencia Internacional Creative Commons 4.0.**DOI:** 10.37980/im.journal.ggcl.20232267

Jorge D. Méndez-Ríos, MD, MS, PhD.
Editor en Jefe
Revista Genética & Genómica Clínica