



## Reforzando los lasos para un objetivo académico

**Jorge D. Mendez-Rios** 

Editor en Jefe, Genética y Genómica Clínica.

Publicado: 30 de agosto de 2024

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



En esta edición presentamos dos artículos originales que abordan variantes genéticas de relevancia asociadas a enfermedades del metabolismo de los carbohidratos y trastornos neuromusculares en una región específica de Colombia. Estos hallazgos subrayan la urgente necesidad de capacitar a los profesionales de la salud para el diagnóstico temprano de estas patologías y de involucrar al Estado en la promoción y generación de conocimiento sobre las enfermedades desatendidas.

También incluimos un informe sobre un caso hemato-oncológico extraordinariamente raro, que documenta la acumulación masiva de variantes en el número de copias. Este informe ilustra de manera sorprendente la importancia clínica de los estudios de variantes de copia en hemato-oncología, destacando el primer caso registrado de Geroderma osteodisplástica en Panamá.

Por último, presentamos una revisión bibliográfica exhaustiva que explora los genes asociados al cáncer de próstata, abarcando las investigaciones publicadas entre 2019 y 2023. Esta revisión destaca la influencia crítica de los genes BRCA1, BRCA2, AR y PTEN en la patogénesis del cáncer de próstata, especialmente en su forma metastásica resistente a la castración (mCRPC).

La identificación de BRCA1 y BRCA2 como marcadores de agresividad, junto con la relevancia de PTEN en la progresión de la enfermedad, refuerza la necesidad de desarrollar terapias más específicas y explorar biomarcadores adicionales, dado el complejo panorama que presentan las células cancerosas. Estos artículos reflejan el compromiso inquebrantable de nuestros investigadores por generar conocimiento desde nuestra región latinoamericana, contribuyendo significativamente a la ciencia global. Esperamos que esta edición sea de gran ayuda y estímulo para su labor científica.

Queremos aprovechar esta oportunidad para agradecer a los editores, revisores y lectores por sus valiosos aportes para la realización de esta publicación. El papel del editor es esencial en la construcción y mantenimiento de la calidad científica de nuestra revista. Su visión y dedicación garantizan que cada artículo publicado no sólo cumpla con los más altos estándares académicos, sino que también refleje relevancia e impacto en la comunidad científica. Sin su liderazgo y orientación, este riguroso proceso no

sería posible. Este tipo de colaboración sólo puede perdurar con una visión clara y honesta del impacto a largo plazo de la educación.

Los revisores, con su conocimiento experto y su análisis metódico, representan la columna vertebral del proceso de revisión por pares. Su compromiso de examinar minuciosamente cada manuscrito y aportar críticas constructivas es esencial para garantizar la exactitud, fiabilidad y novedad de la investigación que compartimos con nuestro público. A menudo trabajando entre bastidores, los revisores contribuyen significativamente a la ciencia, mejorando la calidad de los trabajos y guiando a los autores hacia la excelencia.

### Autor corresponsal

Jorge D. Mendez-Rios

### Email

editor@genetclingenom.com

**Palabras clave:** editorial, enfermedades metabólicas, 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 (CC-BY-SA).

**DOI:** 10.37980/im.journal.ggcl.20242349

Por último, nuestros lectores desempeñan un papel esencial en el ciclo de la comunicación científica. Su interés, curiosidad y aplicación práctica de los conocimientos adquiridos dan vida a la investigación publicada. Cada artículo se convierte en un puente entre la investigación y la práctica cuando es leído, discutido y aplicado por ustedes, nuestros lectores. Sus comentarios y su participación activa nos motivan a seguir mejorando y a seguir siendo una fuente fiable de información científica. Juntos, editores, revisores y lectores, formamos un triángulo esencial que apoya y fortalece la misión de nuestra revista: hacer avanzar el conocimiento científico y contribuir a la mejora de la salud y el bienestar de la sociedad. A todos ustedes, nuestra más profunda gratitud.

Atentamente,

*J. Méndez R.*

Jorge D. Méndez-Ríos

Editor Jefe

Genética y Genómica Clínica

---