



EDITORIAL

Reportes de casos como referencia regional

Jorge David Mendez-Rios¹ 

Editor en Jefe, Revista Genética y Genómica Clínica;

Publicado: 30 de agosto de 2025

© Autor(es) 2025. Artículo publicado con Acceso Abierto.



Estimados colegas y lectores:

Nos complace presentar este nuevo número de la revista, que reúne contribuciones originales que reflejan tanto la profundidad científica como el creciente liderazgo regional de la investigación biomédica en América Latina. Los trabajos incluidos en esta edición abarcan desde la reflexión conceptual hasta la genética molecular y los reportes de casos con fuerte sustento clínico, ofreciendo a los lectores una perspectiva diversa y significativa sobre los desafíos actuales en la medicina y la genómica.

Un rasgo distintivo de este número es su aproximación a preguntas fundamentales sobre la vida y la enfermedad. El artículo de revisión «Genética y Entropía: Dirigiendo la mirada hacia la termodinámica de los sistemas biológicos» propone una visión integradora que conecta la genética, la biología y la física a través del concepto de entropía. Al retomar aportes clásicos y contemporáneos del pensamiento científico, los autores invitan a reflexionar sobre la organización biológica, la evolución, el envejecimiento y el cáncer como expresiones de principios termodinámicos subyacentes. Esta discusión se ve enriquecida por una Carta al Editor desde Panamá, que profundiza en la entropía como herramienta conceptual en la práctica médica y resalta su potencial para ampliar nuestra comprensión de la salud y la enfermedad humanas.

Este número también otorga un lugar central a las enfermedades genéticas raras mediante reportes de casos cuidadosamente documentados, que ilustran desafíos diagnósticos y terapéuticos reales. Desde

Autor corresponsal

Dr. Jorge D. Mendez-Rios

Email

editor@genclingenom.com

Palabras clave: editorial, Genómica clínica, Enfermedades genéticas raras, Medicina de precisión**Licencia y distribución:** Publicado por Infomedic International bajo Licencia Creative Commons 4.0 (CC-BY-NC-ND).**DOI:** 0.37980/im.journal.ggcl.es.20252755

Panamá, el caso de raquitismo dependiente de vitamina D tipo 1A causado por una variante patogénica en el gen CYP27B1 subraya la importancia del diagnóstico genético temprano y demuestra cómo pueden implementarse estrategias terapéuticas eficaces incluso en contextos donde el acceso a tratamientos estándar es limitado.

Dos contribuciones procedentes de Colombia abordan la complejidad clínica de los síndromes de duplicación cromosómica. El caso de síndrome de duplicación 22q11.2 pone de manifiesto la amplia variabilidad fenotípica asociada a esta condición y refuerza el valor del análisis por microarreglos cro-

mosómicos para lograr un diagnóstico preciso y orientar el manejo clínico. De manera similar, el reporte sobre duplicación 15q11–q13 (Dup15q) muestra cómo las herramientas genómicas avanzadas permiten esclarecer fenotipos neurodesarrollativos complejos, informar el pronóstico y facilitar un adecuado asesoramiento genético a pacientes y familias.

Completa este número una revisión de autores mexicanos que analiza miransertib como una alternativa terapéutica emergente para el síndrome de Proteus, un trastorno raro impulsado por la activación anómala de la vía PI3K/AKT. Este artículo ofrece una síntesis clara y clínicamente relevante sobre el uso de terapias dirigidas en una enfermedad con opciones terapéuticas aún limitadas, destacando el papel creciente de la medicina de precisión en las enfermedades raras.

En conjunto, los artículos de este número reflejan la solidez de la experiencia clínica regional, la integración progresiva de tecnologías genómicas en la práctica médica y la importancia del pensamiento interdisciplinario. Representan un compromiso compartido con el avance del conocimiento, sin perder de vista las realidades cotidianas que enfrentan clínicos e investigadores en nuestra región.

Agradecemos sinceramente a los autores y revisores por sus valiosas contribuciones e invitamos a nuestros lectores a profundizar en los análisis, casos y reflexiones presentados en este nuevo número.

Atentamente,

Dr. Jorge D. Méndez-Ríos
Editor en Jefe
Genética y Genómica Clínica
