



## PERSPECTIVAS

## Avance y Perspectivas del Diagnóstico Genético en Panamá

Enrique Daniel Austin-Ward<sup>1,2,3</sup>

1. Instituto de Investigaciones Científicas Avanzadas y Servicios de Alta Tecnología - INDICASAT (Investigador Asociado Instituto), Panamá; 2. Hospital Pacífica Salud (Punta Pacífica), Panamá; 3. Centro Nacional Especializado de Genética Médica y Genómica, Ciudad de la Salud, Panamá, Panamá.

Recibido: 30 de agosto de 2025 / Aceptado: 30 de agosto de 2025 / Publicado: 31 de agosto de 2025



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

## Resumen

El diagnóstico genético en el área de la Genética Médica, que se remonta a los esfuerzos pioneros del Dr. John R. Ward, ha experimentado un avance notable en Panamá en los últimos años por el aumento de la capacidad instalada, del número de profesionales panameños especializados y del desarrollo de todos los aspectos relacionados con este tema dentro de instituciones como la Caja de Seguro Social, el Hospital del Niño, el Instituto Gorgas y el Instituto INDICASAT entre otras. Igualmente se ha dado un aumento de la oferta privada y del apoyo de la Industria. Las perspectivas de su crecimiento van de la mano con la necesidad creciente de la evaluación médica por genetistas, del diagnóstico genético como parte del manejo médico cotidiano de todas las especialidades, y por el advenimiento a corto plazo de la medicina personalizada o de precisión.

Cuando se me propuso este tema, me dije, “tema complejo, amplio, diverso y con muchos actores y, por lo tanto, con riesgo alto de opiniones insatisfechas”. Así que, desde ahora, antes de comenzar, pido de antemano disculpas a quien o quienes, por una omisión involuntaria, no mencione en este breve texto, que trata sobre el diagnóstico en la genética médica.

Sin embargo, sin temor a equivocarme, creo que la mayoría coincidirá en que, cuando hablamos de referentes del diagnóstico en la genética clínica en Panamá, todos debemos voltear la mirada y reconocer de manera ineludible la labor del pionero en solitario y considerado Padre de la Genética en Panamá, el Dr. John Robert Ward S., al cual podemos entrever, imaginándolo casi poéticamente, en los

inicios de este proceso de avance para la ciencia médica panameña, tanto en la Caja de Seguro Social y el Hospital del Niño, haciendo cariotipos manualmente, en un pequeño cuarto obtenido a regañadientes, donde se estaba gestando la luz de esta especialidad que desde ese entonces, y, todavía para muchos, es incomprendida. Ojalá pudiese él ver que, en los tiempos actuales, en el Centro Nacional Especializado de Genética Médica y Genómica que lleva su nombre, por los grandes esfuerzos del Dr. Luis Sotillo Bent y su equipo en la Ciudad de la Salud, estos mismos cariotipos se logran con la asistencia de robots y un gran equipo especializado, algunos de los cuales el mismo Dr. Ward ayudó a formar.

Las capacidades de análisis de este centro son innovadoras para nuestro país y para la región y abarcan otras muchas áreas para lograr una oferta de la más alta calidad de un diagnóstico genético completo, incluyendo el tamizaje neonatal, tamizaje materno clásico y el tamizaje materno no invasivo (NIPT), el diagnóstico prenatal por medio de amniocentesis, estudios metabólicos, moleculares y de la genómica de última generación, con un equipo altamente capacitado de más de 50 profesionales, incluyendo además técnicas como el FISH, CGH (microarray), QF-PCR, la espectrometría de gases-masa y la secuenciación, entre otras.

Debemos hacer énfasis en que todas estas técnicas sólo son ordenadas y están precedidas y enmarcadas en una prolija y estricta evaluación genética por

## Autor corresponsal

Enrique Daniel Austin-Ward

## Email

austin\_ward@yahoo.com

**Palabras clave:** diagnóstico genético, genética médica, asesoría genética, farmacogenómica, medicina personalizada

**Aspectos bioéticos:** El autor declara que se cumplieron las normas institucionales de ética.

**Financiamiento:** El autor declara que no hubo financiamiento externo para este trabajo o conflictos de interés asociados.

**Licencia y distribución:** Publicado por Infomedic International bajo Licencia Creative Commons 4.0 (CC-BY-NC-ND).

**DOI:** 10.37980/im.journal.ggcl.es.20252689

parte de los genetistas clínicos, o solicitud atingente por otra especialidad según sea el caso y su utilidad está íntimamente ligada a la asesoría genética y a su interpretación en un contexto clínico particular. No se trata de ordenar una prueba genética por que sí, sino que la selección de estas y su interpretación deben estar contextualizadas y realizadas cuidadosamente y la concienciación progresiva de que las pruebas genéticas son pruebas especializadas que deben administrarse cuidadosamente es también algo que ha ido mejorando en los últimos años.

Igualmente se han reportado avances importantes en las capacidades de diagnóstico genético en el Hospital del Niño con la memorable labor de la Dra. Gladys Cossio, que junto a la Dra. Celia Cantón y el Dr. Sotillo Bent, fue de las grandes gestoras de la versión inicial de la vigente Ley de Tamizaje Neonatal, de importancia vital para el bienestar de la población y un hito importante en la historia del diagnóstico genético en Panamá.

En estos últimos 30 o 40 años la oferta de diagnóstico genético han aumentado notablemente, gracias a otros actores como el Instituto Conmemorativo Gorgas (ICGES), el Instituto INDICASAT, Instituto de Ciencias Médicas en provincias centrales, así como por el concurso de la oferta privada y de la Industria, gracias a los cuales, pensar en hacer una prueba genética, ya no es un acto casi heroico, como lo era hace algunos años.

Es importante señalar, que los avances del diagnóstico genético en Panamá, aparte de las capacidades de infraestructura y personal especializado que deben seguir creciendo para mejorar su cobertura nacional, comienzan a gestarse desde la sospecha médica, justo desde ese momento en el que todo el personal médico y del equipo de salud, al estar frente a un paciente, surge la gran interrogante: “¿esto que tiene el paciente, será genético?”, ya que desde el momento de considerar el diagnóstico diferencial, surge la duda diagnóstica, de que si lo que está experimentando este paciente tendrá una etiología genética.

De esta forma, nos acercamos definitivamente esclarecer la condición de este paciente, ya que, con mucha seguridad, desde el diagnóstico último, su respuesta a la terapia, y hasta la forma de expresar una condición multifactorial, estará matizado por su realidad genética.

Con satisfacción observamos de primera mano cómo, en todos estos años de práctica médica, la de-

manda por la evaluación y el diagnóstico genético han aumentado notablemente y cada vez son más los colegas tanto especialistas, como de la atención primaria, que consideran con regularidad el diagnóstico de entidades genéticas dentro de sus diagnósticos diferenciales.

Por lo tanto, el devenir y las perspectivas de este tipo de diagnóstico pasan por mejorar la capacitación y concienciación en materia de genética médica, tanto del personal de salud, principalmente de los médicos, así como de la población en general, sobre todo con la certeza de que todo lo genético cobrará cada vez más relevancia, a medida que nos acercamos a pasos agigantados (y ya estamos en ella), a la era de la medicina molecular, del uso masivo de las nuevas terapias producto de la ingeniería genética y a la era de la medicina de precisión o medicina personalizada [1], la cual pasa por la farmacogenómica (es decir, utilizar los datos genéticos individuales para personalizar las terapias y hacerlas más efectivas) y otros aspectos de la idiosincrasia o constitución única de la persona, que influyen en el tipo de manifestaciones y curso de la enfermedad.

Cada vez es más fácil percibir, y Panamá no escapará de ello, cómo se vuelve realidad la ficción, haciendo del diagnóstico genético una herramienta indispensable para el manejo médico cotidiano.

## REFERENCIAS

- [1] Delpierre C, Lefèvre T. Precision and personalized medicine: What their current definition says and silences about the model of health they promote. Implication for the development of personalized health. *Front Sociol.* 2023 Feb 21;8:1112159. doi: 10.3389/fsoc.2023.1112159. PMID: 36895332; PMCID: PMC9989160.