



PERSPECTIVAS

Hacia la Genómica clínica en México: historia y propuestas

Luis Leonardo Flores-Lagunes¹

1. Instituto Nacional de Medicina Genómica, Centro Oncológico Médica Sur, CDMX, México.

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

La genómica clínica constituye una herramienta esencial para el diagnóstico y manejo de enfermedades genéticas, pero en México su desarrollo ha sido limitado y desigual. A pesar de avances recientes, como la apertura de programas de especialidad en genética médica y la creación de nuevas unidades de atención, los servicios siguen centralizados y con escasa infraestructura de diagnóstico confirmatorio. La mayoría de los hospitales carece de laboratorios especializados, lo que obliga a recurrir a servicios privados o extranjeros con altos costos, representando una barrera significativa para los pacientes. Asimismo, existe un déficit de genetistas clínicos y de plazas laborales, lo que contribuye al rezago en la atención. Iniciativas como el registro nacional de enfermedades raras y el trabajo de fundaciones (FEMEXER, AMAER, ANER) han ampliado la visibilidad y el apoyo a pacientes, pero no cubren la totalidad de enfermedades raras y ultrarraras. Para superar estas limitaciones, se proponen cinco ejes prioritarios: fortalecer la infraestructura pública de diagnóstico genómico, descentralizar los servicios, ampliar la formación y plazas para genetistas, consolidar un registro nacional estandarizado y fortalecer la colaboración entre instituciones y sociedad civil. Estas acciones son fundamentales para garantizar el derecho a la salud y mejorar la equidad en la atención genética en México.

En el año 2016 a principios del mes de julio, recibí mi certificación como especialista en Genética Médica por el Consejo Mexicano de Genética A. C., culminando mis estudios para poder dedicarme a la especialidad médica que había elegido cuatro años atrás.

Desde que estaba por la mitad del camino de la especialidad médica noté que la formación en genética médica era insuficiente para el apabullante

desarrollo tecnológico que estaba ocurriendo desde los infinitamente citados trabajos de Mendel (van der Waerden, 1968) y la propuesta de la estructura del ADN por Watson y Crick (WATSON & CRICK, 1953), con el conocido fallo en la academia por reconocer a Franklin por sus aportaciones a ello. Así que decidí continuar con dos posgrados pero con el objetivo de aprender sobre la tecnología genómica y sus aplicaciones clínicas.

Y es que ningún genetista en formación puede sentirse totalmente preparado para interpretar la vastedad de la variación biológica, incluidas variantes genéticas, función de los genes, formas de herencia y otras características biológicas que distinguen a un conocimiento tan dinámico para realizar la simple pregunta de: Esta enfermedad que afecta al paciente que acude a mi consulta ¿es hereditaria?

La genómica clínica es una poderosa herramienta para contestarla, abordar al resto de la familia (si se requiere), explicar el origen de esta y en contadas ocasiones ofrecer un mejor tratamiento.

Autor corresponsal

Dr. Luis Leonardo Flores-Lagunes

Email

lflores@inmegen.gob.mx

Palabras clave: Educación, propuestas, genómica clínica, México**Aspectos bioéticos:** El autor declara que se cumplieron las normas institucionales de ética y que no hubo conflicto de interés asociados a este manuscrito.**Financiamiento:** El autor declara que no hubo financiamiento externo para este trabajo.**Licencia y distribución:** Publicado por Infomedic International bajo Licencia Creative Commons 4.0 (CC-BY-NC-ND).**DOI:** 10.37980/im.journal.ggcl.es.2025

Desde el 2004, en su descripción por el Dr. Zenteno y la Dra. Kofman de los servicios de genética en la ciudad de México (Kofman-Alfaro & Zenteno, 2004) disecando el cambio poblacional reciente, enumerando los servicios de Genética Médica disponible y evidenciando la clara necesidad de apoyo económico, estructural y académico de la genética en esa década, no hay mayor análisis o divulgación al respecto, salvo el muy recomendable análisis de Daiana Bucio y sus colaboradores sobre la necesidad de asesoramiento genético en México (Bucio et. al., 2019), mediante una encuesta estructurada y recopilación de información sobre los servicios de genética médica en México, donde rescato sus comentarios sobre la necesidad de mejorar esta práctica, tanto su aplicación clínica, mediante cursos académicos profesionales, el desarrollo de servicios de genética comunitarios (no centralizados) y la necesidad del incremento de plazas laborales para médicos genetistas, similares recomendaciones se hicieron posteriormente por Jara-Ettinger y colaboradores en 2021 (Jara-Ettinger et al., 2021).

Nuevos servicios de genética se han implementado en el Estado de México (Ixtapaluca) y la red Teletón, así como la apertura de cursos de especialidad médica en Puebla y Guadalajara han incrementado la oferta para el diagnóstico de enfermedades genéticas en el país. Sin embargo, la mayoría no cuenta con laboratorios especializados para el diagnóstico de cualquier enfermedad genética que requiere un estudio genético confirmatorio.

Servicios de diagnóstico genómico como la Unidad de Enfermedades Raras de la UNAM, y el Laboratorio de Diagnóstico Genómico en el Instituto Nacional de Medicina Genómica en el área pública, Genos Médica en el área privada, y otros laboratorios privados intermediarios de laboratorios extranjeros, que se presentan como una alternativa al diagnóstico genómico confirmatorio necesario en los pacientes. Sin embargo, cada uno de estos laboratorios ofrece los estudios con costo para la economía del paciente, lo que representa una gran barrera en muchos casos. Sin malinterpretar esta idea, estos laboratorios son la opción disponible y confiable para el diagnóstico de estos pacientes y

mi más sincero reconocimiento por su labor, mas el alto costo representa una discriminación por parte del sistema de salud de México al no garantizar la protección a la salud de los mexicanos con enfermedades genéticas. Este derecho está basado en el artículo 4º de la constitución política mexicana vigente.

Otras iniciativas como el registro de enfermedades raras liderado por la Dra. Gonzaga (Calvo Aspiros & Gonzaga-Jauregui, Claudia, 2024) que presentó sus avances recientemente, han contribuido a la discusión y el reconocimiento de la aplicación de la genómica clínica, pero también ha suscitado controversias relacionadas al mal entendimiento de su metodología para el registro y las complejidades que se suscitan en el escenario donde los pacientes realizan por ellos mismos el registro de su condición.

Las fundaciones en México para enfermedades raras constituyen una pieza muy importante para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades de origen genético, FEMEXER (Federación Mexicana de Enfermedades Raras), AMAER (Asociación Mexicana de Atención a las Enfermedades Raras), ANER (Alianza Nacional por las Enfermedades Raras) entre otras, centran su atención y esfuerzos en una multitud de necesidades como apoyo económico, difusión, capacitación, acceso a diagnóstico, tratamiento, entre varias áreas, pero no pueden abarcar todas y cada una de las condiciones denominadas como raras como recientemente me comentaba una paciente con diagnóstico de una enfermedad ultra rara, de la que ninguna fundación tiene conocimiento o apoyo disponible a decir de ella misma.

La increíble aceleración del conocimiento biológico sobre las enfermedades y su componente hereditario, la pobre implementación y dispersión de los servicios de genética y genómica en México mantienen un rezago considerable en la atención clínica.

Identificar estas fortalezas y debilidades en la Genómica Clínica, me permite enlistar un par de propuestas que considero oportunas:

1. Fortalecer la infraestructura pública de diagnóstico genómico

Crear y financiar laboratorios públicos de diagnóstico genético y genómico en diferentes regiones del país, evitando la dependencia de laboratorios privados y extranjeros. Esto garantizaría el acceso universal y reduciría la discriminación económica en la atención a pacientes con enfermedades genéticas.

2. Descentralizar los servicios de genómica clínica

Impulsar la creación de servicios comunitarios de genética y genómica en hospitales regionales y estatales, con programas de telemedicina, para que las familias no dependan únicamente de los centros de referencia en las capitales del país.

3. Ampliar la formación y plazas para genetistas clínicos

Incrementar el número de programas de especialidad en genética médica y abrir más plazas laborales en hospitales públicos, asegurando que cada región cuente con especialistas capacitados en asesoramiento genético y genómica clínica.

4. Integrar un registro nacional estandarizado de enfermedades raras

Consolidar un registro nacional único y validado que centralice la información de pacientes con enfermedades raras, con protocolos metodológicos claros, interoperabilidad con hospitales y supervisión ética, evitando la fragmentación y los sesgos derivados del auto-registro.

5. Fortalecer la colaboración con fundaciones y sociedad civil

Establecer un mecanismo de colaboración formal entre instituciones de salud, universidades y fundaciones (como FEMEXER, AMAER, ANER), con financiamiento público y privado, para cubrir áreas que hoy quedan desatendidas: diagnóstico de enfermedades ultra raras, acompañamiento familiar y acceso a terapias innovadoras.

Todas estas propuestas requieren el escrutinio y validación regional, así como el esfuerzo de todos los participantes involucrados.

Sin embargo, los resultados justificarían cualquier sacrificio y esfuerzo necesario, porque son resultados difícil de cuantificar. Son resultados que contribuyen a la dignificación humana del principio fundamental del ejercicio médico, de ayudar a los demás.

El que no vive para servir, no sirve para vivir (Teresa de Calcuta).

REFERENCIAS

- [1] Calvo Aspiros, C. E., & Gonzaga-Jauregui, Claudia. (2024). First year results and insights from the Mexican Rare Disease Patient Registry. *Rare*, Volume 2(100046). <https://doi.org/10.1016/j.rare.2024.100046>.
- [2] Jara-Ettinger, A. C., Cárdenas-Conejo, A., Huicochea-Montie, J. C., & Araujo-Solís, M. A. de J. (2021). [The lag of genetic counseling in Mexico]. *Revista medica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 59(1), 101–105. <https://doi.org/10.24875/RMIMSS.M21000058>
- [3] Kofman-Alfaro, S., & Zenteno, J. C. (2004). Genetic services in Mexico City. *Community Genetics*, 7(2–3), 142–145. <https://doi.org/10.1159/000080785>
- [4] van der Waerden, B. L. (1968). Mendel's experiments. *Centaurus; International Magazine of the History of Science and Medicine*, 12(4), 275–288. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0498.1968.tb00098.x>
- [5] WATSON, J. D., & CRICK, F. H. (1953). Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid. *Nature*, 171(4356), 737–738. <https://doi.org/10.1038/171737a0>
- [6] Bucio D, Ormond KE, Hernandez D, Bustamante CD, Lopez Pineda A. A genetic counseling needs assessment of Mexico. *Mol Genet Genomic Med*. 2019 May;7(5):e668. doi: 10.1002/mgg3.668. Epub 2019 Apr 1. PMID: 30938092; PMCID: PMC6503023.