

## El papel de los estudios genéticos en pediatría: una nueva era en el diagnóstico y tratamiento

DOI: <https://doi.org/10.5377/pediatrica.v13i2.22991>

El avance de la genética ha transformado el diagnóstico y tratamiento de muchas enfermedades pediátricas.

Desde el tamizaje neonatal hasta la terapia génica, los estudios genéticos han permitido una comprensión más profunda de los trastornos hereditarios y enfermedades multifactoriales en la infancia.

Sin embargo, su implementación en pediatría enfrenta desafíos éticos, económicos y tecnológicos.

En los últimos años, la genética ha revolucionado la práctica de la pediatría, permitiendo una comprensión más profunda de las enfermedades hereditarias y sus mecanismos subyacentes.

Los avances en las técnicas de secuenciación del ADN han abierto la puerta a un diagnóstico más preciso y a terapias personalizadas que transforman la vida de muchos niños y sus familias. En este contexto, los estudios genéticos se han convertido en una herramienta indispensable en la evaluación de enfermedades raras, trastornos del desarrollo y condiciones hereditarias.

La identificación temprana de alteraciones genéticas no solo facilita el diagnóstico, sino que también permite intervenciones oportunas que pueden modificar el curso de la enfermedad.

En patologías como la fibrosis quística, la atrofia muscular espinal, algunas enfermedades metabólicas y en los síndromes de predisposición al cáncer, la detección precoz mediante estudios genéticos ha demostrado mejorar la calidad de vida y, en algunos casos, aumentar la sobrevida.

Además, la implementación de programas de tamizaje neonatal basados en pruebas genéticas ha ampliado el espectro de enfermedades que pueden ser detectadas desde los primeros días de vida.

### Avances y Beneficios de los Estudios Genéticos

#### Diagnóstico temprano y precisión

Aproximadamente 80% de las enfermedades raras tienen un componente genético, y el 50% de ellas se manifiestan en la infancia.

La secuenciación del exoma completo (WES) tiene una tasa de diagnóstico del 30- 40% en niños con enfermedades genéticas no identificadas por otros estudios genéticos como cariotipo o microarreglos.

#### Tamizaje neonatal y prevención

Los programas de detección para enfermedades genéticas en recién nacidos han permitido el diagnóstico precoz de enfermedades como la fenilcetonuria, reduciendo la morbilidad de esta y muchas enfermedades metabólicas.

En EE.UU., el tamizaje neonatal evalúa más de 35 enfermedades metabólicas y genéticas, beneficiando a más de 4 millones de neonatos al año. En Honduras contamos con tamizaje metabólico enzimático y genético.

#### Medicina personalizada y terapias dirigidas

Las terapias modificadoras de la enfermedad han revolucionado el tratamiento de enfermedades como la atrofia muscular espinal (AME) con tratamientos como Risdiplam, ya disponible en nuestro país.

Estudios genéticos permiten adaptar tratamientos oncológicos, como en leucemia linfoblástica aguda (LLA) con farmacogenética de la tiopurina metiltransferasa (TPMT).

## Desafíos en la Implementación de los Estudios Genéticos

### Costo y accesibilidad

El costo de la secuenciación del ADN ha disminuido drásticamente (de \$100 millones en 2001 a <\$1,000 en la actualidad; WES), pero sigue siendo un desafío en muchos países.

En regiones de bajos recursos, el acceso a pruebas genéticas es limitado, generando inequidad en el diagnóstico.

### Dilemas éticos y psicológicos

La identificación de variantes de significado incierto puede generar ansiedad en las familias.

La información genética plantea desafíos en la confidencialidad, consentimiento informado y uso en seguros médicos.

### Capacitación médica y regulación

La implementación de estudios genéticos en la práctica pediátrica requiere capacitación especializada, lo cual sigue siendo un reto en muchos sistemas de salud.

Existen regulaciones variables sobre el uso clínico de la información genética y las bases de datos de pacientes.

## Conclusión

Los estudios genéticos han revolucionado la pediatría, ofreciendo herramientas de diagnóstico preciso y abriendo la puerta a tratamientos personalizados. Sin embargo

su aplicación masiva aún enfrenta barreras económicas, éticas y regulatorias.

Es crucial avanzar en la accesibilidad, capacitación médica y desarrollo de políticas públicas que maximicen sus beneficios mientras se minimizan los riesgos.

### Dra. Alejandra Karolina Lara Ávalos

Médico residente en Universidad Nacional Autónoma  
San Pedro Sula, Honduras  
<https://orcid.org/0000-0002-3031-0363>

### Dra. Carol Josseline Zúniga García

Neuróloga Pediatra del HNMCR  
Neurogenética  
<https://orcid.org/0000-0001-6152-6581>

#### Como citar:

Lara Ávalos, A. K., & Zúniga García, C. J. El papel de los estudios genéticos en pediatría: una nueva era en el diagnóstico y tratamiento. *Acta Pediátrica Hondureña*, 13(2).