

# EDITORIAL



**Dr. Xavier Landívar Varas, MD. Msc.  
Médico Genetista**

**Jefe del área de genético humana, Instituto de Biomedicina, Facultad de Ciencias Médicas  
Universidad Católica de Santiago de Guayaquil**

## **La genética en nuestra práctica médica**

Según el CONADIS (Consejo Nacional de Discapacidades) en el Ecuador la primera causa de deficiencias en niños menores de 5 años son los problemas hereditarios o congénitos y en los mayores de 5 años son las secuelas de enfermedades infecciosas como por ejemplo la meningitis. En este último grupo, las enfermedades genéticas no pierden importancia debido a que se mantienen en segundo lugar como causantes de deficiencias. A pesar de esto, los organismos de salud pública no han emprendido acciones de salud en genética por considerarlas erróneamente "no prioritarias" y demasiado onerosas. Además, la demanda de los servicios de genética médica en nuestro medio es muy pobre, debido probablemente al escaso conocimiento de sus beneficios entre los profesionales de la salud y el público en general. Las personas suelen considerar a las enfermedades genéticas como intratables, cuando en realidad si bien es cierto no son curables, un gran número son prevenibles y casi todas tienen tratamiento, mismo que va dirigido a evitar las complicaciones y a mejorar la calidad de vida, cosa similar a lo que hacemos al tratar a la mayor parte de las enfermedades comunes como por ejemplo la diabetes mellitus o la hipertensión arterial.

Para facilitar la comprensión de este problema, revisaré primero algunos conceptos básicos sobre los defectos congénitos y las enfermedades genéticas, términos que a pesar de estar relacionados, se suelen utilizar erróneamente como sinónimos y no lo son.

Las enfermedades genéticas son aquellas manifestaciones patológicas en cuya etiología desempeñan un papel protagónico las alteraciones cuali o cuantitativas del material genético. Este tipo de enfermedades se incluye en una categoría patológica mayor: los defectos congénitos. Cabe destacar en la definición anterior la palabra "protagónico", ya que en realidad todas las enfermedades tienen la participación de factores genéticos, incluso enfermedades infecciosas como por ejemplo la tuberculosis, sin embargo, su participación en estos casos predispone el desarrollo de la enfermedad, más no es la causa primaria.

Los defectos congénitos son estados patológicos determinados por factores causales que operan previo al nacimiento, ya sea antes, durante o después de la concepción. Sus expresiones clínicas incluye defectos de uno o varios órganos, que pueden ser estructurales (malformaciones congénitas) o funcionales (enfermedades o trastornos del desarrollo físico y mental), o ambas cosas. El término congénito significa que el defecto básico (primario) está presente al nacimiento, aunque no siempre es sintomático o demostrable clínicamente en el recién nacido. Los factores causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o multifactoriales (combinación de factores genéticos predisponentes + factores ambientales desencadenantes).

Habiendo aclarado estos conceptos es importante destacar los objetivos de las acciones médicas en genética:

1. Promover acciones de salud, dirigidas a evitar la aparición de los defectos congénitos prevenibles y sus complicaciones.
2. Minimizar las manifestaciones clínicas en los individuos que nacen con defectos congénitos.
3. Mejorar la calidad de vida de los individuos con discapacidades congénitas y sus familias, ayudándolos a vivir y reproducirse de la mejor manera posible.
4. Asegurar que las parejas o individuos en alto riesgo de concebir un hijo con una enfermedad genética dispongan de la información y los servicios de apoyo adecuados (asesoramiento genético, diagnóstico prenatal) para lograr una máxima probabilidad de que nazca un niño sano, respetando la autonomía en la decisión de las parejas y el derecho a la reproducción.

De las consideraciones precedentes resulta claro que todos los profesionales de la salud deberían tener un entrenamiento básico en la detección de factores de riesgo genético, situación que en los últimos años se está dando en nuestro medio gracias a la incorporación de programas de genética clínica en nuestras escuelas médicas de pregrado y postgrado. Luego, a los individuos o parejas de alto riesgo detectados, se les podrá proporcionar asesoramiento genético y diagnóstico prenatal en los casos que estén indicados y cuando la pareja así lo desee; servicios disponibles actualmente en el Ecuador y en pleno desarrollo. Por último, es indispensable que todos los médicos, enfermeras y todo el personal de salud en general, involucrados en los distintos niveles de atención, aprendamos a trabajar en equipo para poder proporcionar una atención integral y multidisciplinaria a las familias o individuos que padezcan algún defecto congénito o enfermedad genética.