



EDITORIAL

Avances en genética clínica: de la investigación a la práctica pediátrica

Advancing Clinical Genetics: From Research to Pediatric Practice

Fernando Santos-Simarro*



Unidad de Diagnóstico Molecular y Genética Clínica, Hospital Universitario Son Espases, IdISBa, Palma, España

Disponible en Internet el 16 de marzo de 2026

En los últimos años se ha producido un gran avance en medicina genómica, apoyada por una parte por el gran desarrollo de las nuevas tecnologías diagnósticas, fundamentalmente la secuenciación masiva, así como por avances en el campo de la farmacogenética o de la aparición de terapias dirigidas, para un número aún reducido pero significativo, de enfermedades genéticas. Estos avances han tenido un impacto muy relevante en la atención pediátrica, ya que no olvidemos que la mayoría de las enfermedades genéticas pertenecen a las enfermedades raras o poco frecuentes que se manifiestan preferentemente durante la infancia. Nos encontramos así en una nueva era en la que la medicina genómica permite un abordaje más personalizado y predictivo, permitiendo identificar enfermedades de forma precoz, hacer diagnósticos más precisos y aplicar terapias personalizadas.

Estos avances han venido acompañados de importantes retos, entre los que destacan la gestión e interpretación de los datos ómicos que requieren procesos bioinformáticos complejos, así como la necesidad de contar con perfiles profesionales altamente especializados. Todo ello es imprescindible para garantizar una implementación segura, eficaz y equitativa de la medicina genómica en la práctica clínica y su adecuada traslación a los pacientes pediátricos y sus familias.

En el número especial sobre genética de la revista *Anales de Pediatría* tiene como objetivo ofrecer una visión actual, integral y aplicada de estos avances, centrados en su impacto real en la práctica clínica pediátrica.

Nuevas tecnologías genómicas y gestión de datos genómicos

La incorporación de las tecnologías genómicas, en particular la secuenciación masiva, a la rutina clínica ha transformado profundamente la aproximación diagnóstica a las enfermedades genéticas en pediatría. En la actualidad, sociedades científicas como la *American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)* recomiendan el uso del exoma o el genoma como prueba de primera línea en pacientes pediátricos con sospecha de una enfermedad genética¹. No obstante, no hay que olvidar que estas herramientas ofrecen rendimientos diagnósticos variables, entre un 25-70%², en función de las características clínicas y genéticas de la cohorte analizada, por lo que un número significativo de pacientes permanece sin diagnóstico. En este contexto, nuevas tecnologías, como la secuenciación de lectura larga (TGS), la secuenciación del ARN (RNAseq), o el mapeo óptico del genoma (OGM), se incorporarán en un futuro próximo al proceso diagnóstico. Su uso permitirá resolver casos con variantes estructurales complejas o mecanismos patogénicos no detectables con las técnicas actuales. Estos avances,

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: fernando.santos@ssib.es

contribuyen no solo a aumentar el rendimiento diagnóstico, sino también a una comprensión más profunda de la arquitectura molecular de numerosas enfermedades pediátricas.

La implementación de estas nuevas tecnologías ha planteado, además, importantes desafíos relacionados con el análisis y la gestión de grandes volúmenes de datos. La correcta transformación de estos datos en información clínicamente útil requiere infraestructuras bioinformáticas sólidas y equipos multidisciplinares altamente cualificados, lo que ha convertido a la bioinformática en un componente nuclear del diagnóstico genético actual. La capacidad de analizar datos a escala genómica ha cambiado radicalmente tanto el volumen como la velocidad de los procesos diagnósticos, permitiendo que análisis que anteriormente requerían años puedan realizarse en cuestión de días. Pocos escenarios ilustran mejor el valor clínico de la genética que las unidades de cuidados intensivos neonatales y pediátricas en las que la posibilidad de identificar de manera precoz la etiología genética de un cuadro grave permite optimizar el manejo terapéutico, evitar procedimientos invasivos innecesarios y orientar de forma más precisa el pronóstico y la toma de decisiones clínicas.

Farmacogenética y terapias avanzadas

La farmacogenética estudia cómo la variabilidad genética impacta en la respuesta individual a los fármacos. La identificación de variantes genéticas que afectan a la metabolización, eficacia o toxicidad de los medicamentos permite ajustar dosis, seleccionar tratamientos más adecuados y prevenir reacciones adversas potencialmente graves. Aunque la información específica para población pediátrica es todavía muy limitada, la actualización reciente de la cartera de servicios de genómica del Ministerio de Sanidad³, ha supuesto un impulso decisivo para la implementación de la farmacogenética en la práctica asistencial.

Por tanto, la formación de los profesionales de la pediatría en este campo es clave para una aplicación segura y efectiva de estas herramientas en la población infantil.

Por otra parte, las enfermedades genéticas pediátricas suelen ser graves y, en la mayoría de los casos, carecen aún de tratamientos específicos. Sin embargo, los avances de los últimos años han permitido el desarrollo de terapias dirigidas de gran relevancia, entre las que destacan la terapia génica, mediante estrategias de edición genética (como CRISPR-Cas) o de adición o reemplazo génico, y las terapias basadas en la modificación del ARN mediante oligonucleótidos antisentido⁴. Un ejemplo paradigmático de este progreso es la atrofia muscular espinal, cuya historia natural ha cambiado de forma radical gracias a la disponibilidad de estas nuevas terapias. Aunque no se aborda específicamente en este número especial, el cribado genómico neonatal, actualmente en evaluación en diversos proyectos, se perfila como una herramienta con un enorme potencial para el diagnóstico presintomático y el tratamiento precoz de cientos de enfermedades genéticas. La pediatría es, por tanto, un área donde estos progresos tienen, de forma más clara, una gran capacidad para modificar el curso natural de enfermedades previamente consideradas inexorables.

Asesoramiento genético

El asesoramiento genético constituye uno de los ejes vertebradores de la medicina genómica en pediatría. La disponibilidad de pruebas genómicas cada vez más complejas exige de profesionales capaces no solo de interpretar resultados, sino de comunicarlos de manera comprensible, empática y contextualizada al paciente y sus familias, adaptando la información a cada etapa del desarrollo infantil. Durante la edad pediátrica se plantean temas éticos complejos, como la realización de estudios predictivos de enfermedades de inicio en la edad adulta, la transmisión de resultados de significado clínico incierto o gestión de los hallazgos incidentales, por lo que el proceso de consentimiento informado es crucial en esta etapa⁵.

Conclusión

El número especial sobre genética publicado en la revista *Anales de Pediatría* pretende servir como una guía actualizada para pediatras, genetistas, personal sanitario y otros profesionales involucrados en la atención pediátrica. La genética clínica se ha consolidado como un pilar esencial de la pediatría contemporánea, impulsada por avances tecnológicos que permiten diagnósticos más rápidos, precisos y personalizados, especialmente relevantes en enfermedades raras de inicio infantil. La incorporación de nuevas herramientas genómicas, la secuenciación rápida en cuidados críticos infantiles y el crecimiento de terapias avanzadas han transformado tanto la capacidad diagnóstica como el pronóstico de numerosas patologías. Al mismo tiempo, la farmacogenética abre la puerta a tratamientos más seguros y ajustados a cada paciente.

Este progreso plantea, sin embargo, desafíos fundamentales entre los que se incluyen la necesidad de contar con profesionales especializados, la formación de aquellos no directamente involucrados en genética, el desarrollo de infraestructuras bioinformáticas adecuadas, la equidad en el acceso y la implementación de marcos éticos sólidos para el uso responsable de información altamente sensible. En este contexto, la pediatría se encuentra en un momento clave en el que la integración de la medicina genómica es imprescindible para seguir brindando una atención de máxima calidad a nuestros pacientes.

Uso de Inteligencia Artificial

Durante la preparación de este trabajo, el autor utilizó una herramienta de inteligencia artificial generativa (ChatGPT, OpenAI) con el objetivo de apoyar la mejora de la redacción y la claridad del manuscrito. Tras su utilización, el autor revisó críticamente y editó el contenido según fue necesario, asumiendo la plena responsabilidad del contenido del artículo publicado.

Bibliografía

1. Manickam K, McClain MR, Demmer LA, Biswas S, Kearney HM, Malinowski J, et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: An evidence-based clinical guideline of the American

- College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2021;23:2029–37.
- Lalonde E, Rentas S, Lin F, Dulik MC, Skraban CM, Spinner NB. Genomic diagnosis for pediatric disorders: revolution and evolution. *Front Pediatr.* 2020;8:373, <http://dx.doi.org/10.3389/fped.2020.00373>.
 - Agencia Española de Medicamentos, Productos Sanitarios (AEMPS). Base de datos de biomarcadores farmacogenómicos [Internet]. Madrid: AEMPS; 2025 [consultado 30 Ene 2026]. Disponible en: <https://www.aemps.gob.es/medicamentos-de-usohumano/base-de-datos-de-biomarcadores-farmacogenomicos/>.
 - Chancellor D, Barrett D, Nguyen Jatkoe L, Millington S, Eckhardt F. The state of cell and gene therapy in 2023. *Mol Ther.* 2023;31:3376–88, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymthe.2023.11.001>.
 - Sergi MM, Keinath MC, Fanaroff J, Miller KE. Ethical considerations of genome sequencing for pediatric patients. *Semin Pediatr Neurol.* 2023;45:101039, <http://dx.doi.org/10.1016/j.spen.2023.101039>.