

PERSPECTIVAS PARA MEJORAR LA UTILIDAD DE LOS LABORATORIOS DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA EN NUESTRA SOCIEDAD

Oriana Batista^{1,2}

¹Centro Gendiagnostik, David, Panamá

²UNACHI, David, Panamá

*obatista@centrodiagnostico-genetico.com

Palabras claves: Laboratorios de genética y genómica, tecnologías de ADN, secuenciación de nueva generación, enfermedades e información genética.

En las dos últimas décadas la clasificación de los laboratorios dedicados a la aplicación de los conocimientos, tecnologías de ADN y afines a la clínica ha evolucionado, rápidamente. Esto debido, principalmente, a que los laboratorios de genética, de acuerdo a sus propósitos, han expandido su alcance mediante la integración de la genómica u otras ciencias -ómicas (transcriptómica, proteómica y metabolómica); al advenimiento y desarrollo de las tecnologías de secuenciación de nueva generación; y a la incorporación de diversas herramientas bioinformáticas para la interpretación y evaluación apropiada de abundante información genética. Después del desarrollo del proyecto del genoma humano, los innumerables descubrimientos han resaltado el impacto de las tecnologías de secuenciación de nueva generación en la comprensión de las enfermedades mendelianas y complejas, principalmente, el cáncer, así como en las enfermedades infecciosas.

A pesar de la gran utilidad del cúmulo de información genética y de la disponibilidad de las tecnologías de vanguardia para investigar, diagnosticar, tratar y prevenir las enfermedades genéticas e infecciosas, la facilidad para el establecimiento, la puesta en marcha y el progreso de los laboratorios de genética médica y genómica es variable dentro y entre los países debido a diferentes factores, principalmente de naturaleza académica y legal. Consecuentemente, los científicos cuya formación está relacionada con las ciencias, antes mencionadas, tienen una valiosa oportunidad para evaluar el estado actual del establecimiento y la aplicación de diversas tecnologías y productos de los laboratorios, de genética y afines, con la finalidad de proponer recomendaciones en beneficio del bienestar y calidad de vida de la población.

El objetivo de esta conferencia es presentar perspectivas que permitan mejorar la utilidad de los laboratorios de genética y genómica médica en países con ingresos alto y mediano alto, de acuerdo al grupo del Banco Mundial. Para ello, se tomó en consideración la experiencia en diversos laboratorios nacionales e internacionales, incluyendo dos fundados, por la autora, en Panamá: el Centro Gendiagnostik, SA, una empresa privada y el Centro Especializado de Genética, ubicado en una de las universidades estatales, la Universidad Autónoma de Chiriquí; la revisión de literatura relacionada con la investigación y el diagnóstico molecular de enfermedades, las

oportunidades y desafíos técnicos en la utilización de las nuevas técnicas multiómicas emergentes; así como la opinión de la autora y la experiencia lograda en reuniones con expertos en la materia.

Una evaluación preliminar permite inferir que las economías seleccionadas para realizar el presente análisis podrían tener situaciones similares en el establecimiento, la puesta en marcha y la utilidad óptima de los productos de laboratorios de genética, genómica y afines, las cuales podrían mejorarse a través de la consideración de algunas recomendaciones que incluyen, entre otras: 1) Respeto e integración de la opinión de los especialistas en la implementación de programas nacionales y regionales conducentes a la aplicación del conocimiento de la genética y diferentes ciencias -ómicas. 2) Establecimiento de programas, en los cuales los profesionales idóneos puedan sugerir las competencias que deben ser logradas por los especialistas en genética, genómica y disciplinas afines dentro de un país y regionalmente. 3) Creación y puesta en marcha de las carreras que permitan alcanzar las competencias académicas de acuerdo a los programas curriculares establecidos en cada universidad y país. 4) Establecimiento de leyes y recursos legales que garanticen el ejercicio de la profesión acorde a las competencias académicas logradas y no por la presión y el poder ejercido por gremios. 5) Levantamiento de infraestructuras de laboratorios que permitan la instalación de equipamiento y tecnologías para la generación de información genética masiva, a través de la secuenciación de nueva generación, utilizando plataformas principales existentes y emergentes, así como otras capacidades que faciliten el procesamiento, manejo, almacenamiento e interpretación de la información genética. 6) Especialización de profesionales en las diferentes ciencias -ómicas en universidades de reconocida trayectoria, en países desarrollados, con la finalidad de lograr personal altamente calificado y competente, así como la transferencia de tecnologías y el establecimiento de colaboraciones. 7) Existencia de departamentos de genética, genómica y afines en conexión con las Escuelas de Biología o Facultades de Ciencias Naturales y Exactas, los cuales estén al servicio de otras facultades, incluyendo medicina, tomando en consideración que los científicos se forman en la Facultad de Ciencias y los médicos en la Facultad de Medicina. 8) Propiciar el trabajo interdisciplinario entre clínicos y científicos, así como interinstitucional, como un indicador óptimo de sabiduría, con el consecuente beneficio de la ciencia y la tecnología para la población y 9) Fomentar la creación de empresas basadas en genética, genómica y disciplinas afines para garantizar procesos fluidos con alta productividad y capacidad de establecer vínculos con la academia.

Categoría: Investigadora en calidad de doctora en genética molecular humana con posdoctorado en genética clínica molecular, empresaria, docente y estudiante de la carrera de medicina.