

La Genética en la Pediatría del siglo XXI

F.J. Ramos

*Pediatra Genetista. Profesor Titular de Pediatría.
Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza.*

Estamos en el inicio del siglo de la Genética. La segunda mitad del siglo XX ha establecido las bases necesarias para avanzar en el conocimiento de las enfermedades de origen genético. En las próximas décadas asistiremos a un flujo apabullante de datos sobre nuestro genoma, nuevas formas de diagnóstico, más seguras y que permitirán establecer pautas eficaces de prevención. Probablemente hoy no podríamos imaginar hasta dónde llegarían los conocimientos que día a día aparecen sobre el genoma en la literatura científica y que se ven reflejados casi simultáneamente en los medios de comunicación.

Para los profesionales de la Medicina supone un reto y, yo añadiría, una obligación conocer los avances más significativos relacionados con la disciplina en la que trabaja. Para el Pediatra, si cabe, el reto es aún mayor, ya que la gran mayoría (>80%) de las enfermedades de herencia mendeliana aparecen clíni-

camente durante la edad pediátrica. No se trata de conocer todos los datos que van surgiendo de los innumerables trabajos de investigación sobre el genoma, tarea por otro lado prácticamente imposible para cualquier profesional, sino de dedicar un cierto tiempo cada mes a consultar la bibliografía sobre su área de interés, buscar actualizaciones o revisiones, asistir a conferencias o congresos, etc... con el fin de aplicar, en los casos que sea posible, dichos conocimientos al mejor manejo de sus pacientes y sus familias. El desconocer que una determinada patología es hereditaria puede suponer el nacimiento inesperado de un nuevo hijo afectado y la consiguiente pregunta de los padres de por qué no se les había advertido o no se les recomendó realizarse un estudio genético. Es sólo un ejemplo que está ya ocurriendo y probablemente ocurra cada vez más si los profesionales de la medicina en general, y los pediatras en particular, no se

conciencia de la importancia de la genética en la medicina actual.

Hoy esta Revista dedica varios artículos a temas relacionados, directa o indirectamente, con la genética. Sin entrar en el comentario particular de cada uno de ellos, quiero destacar la acertada decisión del editor y su comité editorial de incluir este tipo de artículos en la Revista no sólo en este número, sino en anteriores y es de esperar que en futuros. También quisiera hacer mención especial del artículo firmado por el Dr. Galán, en el que nos lleva desde los orígenes de la genética hasta los avances actuales, sin olvidar las enormes perspectivas que se nos presen-

tan con la tan esperada terapia genética. La lectura de este artículo será de gran interés para el Pediatra de Atención Primaria ya que de forma abreviada y clara se comentan los avances disponibles actualmente para el diagnóstico de enfermedades genéticas.

Termino recordando que, a pesar de tantos avances moleculares, la historia clínica sigue siendo el instrumento principal para el Pediatra, sin una buena anamnesis y exploración física de poco sirve disponer de la tecnología más avanzada y ningún microchip de ADN podrá ayudarnos si no disponemos de un buen diagnóstico clínico.

