

Impacta estudio de la genética de pacientes en tratamiento a enfermedades raras

Para brindar tratamientos personalizados se debe analizar cada caso, puesto que 80 por ciento son de origen genético, indicó especialista en el CIAM 2025

Se estima que en México ocho millones de personas viven con una enfermedad rara; y ante la necesidad de tener un tratamiento oportuno y personalizado **se debe trabajar en crear espacios para promover la investigación de la genética** de éstos y mejorar la atención al paciente y sus familias con ayuda de la medicina de precisión desde edades tempranas.

Ese fue el mensaje que compartió el doctor **Antonio Martínez-Monseny**, pediatra y genetista clínico, durante la conferencia magistral “Medicina personalizada en precisión pediátrica para enfermedades raras”, durante el **[XXVI Congreso Internacional Avances en Medicina \(CIAM\)](#)** [1] 2025, en el Conjunto Santander de Artes Escénicas.

Actualmente Martínez-Monseny es Jefe de Genética Médica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y se ha especializado en el estudio de enfermedades raras genéticas sindrómicas, centrándose en el diagnóstico y tratamiento personalizado de estas patologías con un enfoque de medicina de precisión.

“La genética es el pilar de la medicina de precisión moderna y de vanguardia, especialmente en enfermedades raras, pero también en cáncer en etapas pediátricas, lo que supone una enfermedad rara; y también en enfermedades cardiovasculares en adultos”, dijo.

Explicó que las enfermedades raras son aquellas que afectan a cinco personas por cada diez mil habitantes, y se cree que existen alrededor de seis mil 500 padecimientos que pueden catalogarse como tales, además de que la mayoría de estos padecimientos ocurren desde temprana edad y tienen una causa genética.

“El 80 por ciento de las enfermedades son de origen genético; por lo tanto, la genética juega un papel principal para mejorar y avanzar en el tratamiento de estas enfermedades”, recalcó.

Sin embargo, consideró que sólo la mitad de los pacientes con enfermedades raras han sido diagnosticados, ya que se reporta que en estos casos las y los médicos pueden tardar hasta seis años en dar un diagnóstico acertado si no se cuenta con herramientas tecnológicas o de investigación que ayuden al personal de salud.

“Sólo cinco por ciento de las enfermedades raras tienen tratamiento específico; al resto les hacemos un tratamiento sintomático. Pero también es verdad que cada vez estamos avanzando más en ensayos clínicos y terapias avanzadas”, externó.

Es por ello que debe generarse más información clínica de estos casos con datos que van desde la información personal de estos pacientes o sus avances con los tratamientos, lo que se enriquece con la investigación genética que llevan a cabo hospitales o instituciones donde se atienden a estas personas, dijo.

“La genética nos ayuda desde la sospecha al inicio hasta el diagnóstico; el asesoramiento genético, la prevención, el manejo del pronóstico o tratamiento, y así poder acceder a terapias innovadoras o ensayos clínicos que van de la mano con la investigación y la innovación”, señaló.

Exhortó al personal médico a dar un trato y acompañamiento solidario a las familias de las personas con enfermedades raras, puesto que dijo que se trata de una parte fundamental para quienes reciben tratamiento por un padecimiento con características inusuales.

“Nuestra labor va desde diagnosticar, acompañar, intervenir, prevenir y hacer un acompañamiento multidisciplinar, pero sobre todo tratar e investigar”, precisó.

Atentamente

“Piensa y Trabaja”

“1925-2025. Un Siglo de Pensar y Trabajar”

Guadalajara, Jalisco, 4 de abril de 2025

Texto: Pablo Miranda Ramírez

Fotografía: Edgar Campechano Espinoza

Etiquetas:

[Martínez-Monseny](#) [2]

URL Fuente:

<https://comsoc.udg.mx/noticia/impacta-estudio-de-la-genetica-de-pacientes-en-tratamiento-enfermedades-raras>

Links

[1] <https://ciam.hcg.gob.mx/>

[2] <https://comsoc.udg.mx/etiquetas/martinez-monseny>