Universidad Regional del Sureste
"Formación, en la Libertad, para Servir"
URSE Facultad de Medicina y Cirugía

Integración de herramientas genómicas y moleculares en la práctica clínica

Iván Antonio García-Montalvo; Diana Matías-Pérez
Facultad de Medicina y Cirugía, Universidad Regional del Sureste, Oaxaca, México
email: ivan.garcia@catedraticos.urse.edu.mx

Resumen

La integración de herramientas genómicas y moleculares ha transformado la medicina, permitiendo diagnósticos precisos y tratamientos personalizados. Técnicas como la secuenciación masiva, paneles multigénicos y edición genética han revolucionado la oncología y el tratamiento de enfermedades raras. La Secuenciación de Siguiente Generación (NGS) agiliza el análisis genómico, complementada por la Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR), Hibridación fluorescente *in situ* (FISH) y tecnologías epigenéticas. La bioinformática es crucial para interpretar estos datos masivos. La identificación de mutaciones específicas ha impulsado terapias dirigidas y la farmacogenómica optimiza la selección de fármacos según el perfil genético. La secuenciación completa facilita el diagnóstico de enfermedades raras. Los desafíos incluyen la falta de formación de profesionales, la escasez de infraestructuras y la complejidad en la interpretación de datos. La colaboración interdisciplinaria, el desarrollo de bases de datos robustas y la inteligencia artificial son clave para superarlos. Es vital garantizar la equidad en el

acceso además de abordar aspectos éticos y legales. Estas herramientas consolidan un modelo clínico preciso y personalizado, estableciendo la medicina genómica como el futuro pilar del cuidado sanitario.

Palabras clave: Medicina genómica, medicina personalizada, secuenciación masiva, diagnóstico molecular, terapias dirigidas

Abstract

The integration of genomic and molecular tools has transformed medicine, enabling precise diagnostics and personalized treatments. Techniques such as massive sequencing, multigene panels, and gene editing have revolutionized oncology and the treatment of rare diseases. Next-Generation Sequencing (NGS) streamlines genomic analysis, complemented by Polimerase Chain Reaction (PCR), Fluorescent in situ hybridization (FISH), and epigenetic technologies. Bioinformatics is crucial for interpreting this massive data. The identification of specific mutations has driven the development of targeted therapies, and pharmacogenomics optimizes drug selection based on an individual's genetic profile. Comprehensive sequencing facilitates the diagnosis of rare diseases. Challenges include a lack of training for professionals, a shortage of infrastructure, and complexity in data interpretation. Interdisciplinary collaboration, the development of robust databases, and artificial intelligence are key to overcoming them. It is vital to ensure equitable access, in addition to addressing ethical and legal issues. These tools consolidate a precise and personalized clinical model, establishing genomic medicine as the future pillar of healthcare.

Keywords: Genomic medicine, personalized medicine, mass sequencing, molecular diagnostics, targeted therapies

Introducción

La medicina moderna se encuentra en una etapa de transformación profunda gracias a la integración de herramientas genómicas y moleculares en la práctica clínica. Desde la publicación del primer borrador del genoma humano, la capacidad de analizar, interpretar y utilizar información genética ha crecido exponencialmente, permitiendo avances impensados hace apenas dos décadas. La medicina genómica, entendida como la aplicación sistemática de datos genéticos y moleculares para la prevención, diagnóstico, pronóstico y tratamiento de enfermedades, está remodelando los paradigmas tradicionales de la atención sanitaria (Khan et al., 2025).

En el pasado, el abordaje clínico de muchas enfermedades se basaba principalmente en la observación de síntomas y la interpretación de hallazgos bioquímicos o histopatológicos. Sin embargo, la incorporación de tecnologías como la secuenciación de siguiente generación (NGS), los paneles multigénicos, las pruebas de expresión génica y las técnicas de edición genética han permitido una caracterización mucho más precisa de los mecanismos subyacentes a las enfermedades (Satam et al., 2023). Esto se traduce en la posibilidad de identificar variantes patogénicas, subtipos moleculares de tumores, biomarcadores de riesgo y dianas terapéuticas específicas, abriendo la puerta a la medicina de precisión.

La integración de estas herramientas en la práctica clínica no solo ha mejorado la capacidad diagnóstica, especialmente en enfermedades raras y cáncer, sino que también ha permitido el desarrollo de terapias dirigidas y la optimización de tratamientos mediante farmacogenómica (Marques et al., 2024). La identificación de mutaciones en genes como *EGFR*, *ALK* o *HER2* ha revolucionado el manejo de ciertos tipos de cáncer, permitiendo seleccionar el tratamiento más adecuado para cada paciente

y anticipar la aparición de resistencias. La monitorización de la enfermedad mediante técnicas como la biopsia líquida ha facilitado el seguimiento de los pacientes y la detección precoz de recaídas (Jahani et al., 2025).

A pesar de estos avances, la implementación de la medicina genómica en la clínica enfrenta importantes desafíos. Entre ellos se encuentran la formación insuficiente de profesionales y pacientes en genética, la dificultad en la interpretación de los datos genómicos, la falta de infraestructuras adecuadas y la necesidad de nuevos perfiles profesionales como bioinformáticos y asesores genéticos (Borry et al., 2018). La correcta integración de estas tecnologías requiere un enfoque multidisciplinario, colaboración entre instituciones y el establecimiento de protocolos estandarizados que garanticen la calidad y reproducibilidad de los resultados.

El presente ensayo explora el recorrido de la integración de herramientas genómicas y moleculares en la práctica clínica, desde los fundamentos teóricos hasta su aplicación en el laboratorio y la atención al paciente. Se analizarán tres subtemas principales: la evolución de las tecnologías genómicas y moleculares, su impacto en el diagnóstico y tratamiento personalizado, así como los retos y perspectivas de su implementación clínica.

Desarrollo

Evolución de las tecnologías genómicas y moleculares

El avance de las tecnologías genómicas y moleculares ha sido uno de los motores principales de la revolución biomédica en las últimas décadas. La NGS ha permitido analizar de manera rápida y precisa grandes volúmenes de información genética, facilitando la identificación de variantes patogénicas en enfermedades monogénicas, cáncer y trastornos complejos. A diferencia de las técnicas tradicionales, que se limitaban a estudiar uno o pocos genes a la vez, la NGS

posibilita el análisis simultáneo de cientos o miles de genes, el exoma completo o incluso el genoma completo, aumentando significativamente la capacidad diagnóstica (Popova y Carabetta., 2025).

El desarrollo de paneles multigénicos ha sido especialmente relevante en oncología y enfermedades hereditarias. Estos paneles permiten la detección de mutaciones en genes asociados a un determinado grupo de patologías, facilitando el diagnóstico diferencial y la identificación de pacientes con riesgo elevado de desarrollar ciertas enfermedades. En el caso del cáncer, la caracterización molecular de los tumores mediante perfiles genómicos ha permitido clasificar subtipos con distinto comportamiento biológico y pronóstico, lo que se traduce en una mejor estratificación de los pacientes y una selección más precisa de las terapias (Bilyalov et al., 2022).

Otras herramientas moleculares como la Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) en tiempo real, la Hibridación fluorescente *in situ* (FISH), los arreglos de expresión génica y las técnicas de metilación del ADN han ampliado el repertorio de pruebas disponibles en el laboratorio clínico. Estas tecnologías permiten analizar alteraciones estructurales, epigenéticas y transcriptómicas, proporcionando una visión integral del estado molecular de los tejidos y células analizadas (Gogolev et al., 2021).

La edición genética, especialmente mediante la tecnología *CRISPR-Cas9*, ha abierto nuevas posibilidades para el tratamiento de enfermedades genéticas y la investigación biomédica. Aunque su aplicación clínica aún se encuentra en fases iniciales, los ensayos en enfermedades monogénicas y cáncer muestran resultados prometedores, se espera que en los próximos años estas técnicas se integren de manera más amplia en la práctica clínica (Morshedzadeh et al., 2023).

La evolución de estas tecnologías ha ido acompañada de un desarrollo paralelo en bioinformática y análisis de datos. El procesamiento, almacenamiento e interpretación de la enorme cantidad de datos generados por las pruebas genómicas requiere herramientas computacionales avanzadas y bases de datos clínicas que permitan correlacionar variantes genéticas con fenotipos y resultados clínicos. La correcta anotación de las variantes y la integración de la información molecular con los datos clínicos son pasos críticos para garantizar la utilidad de estas herramientas en la toma de decisiones médicas (Kanzi et al., 2020).

Impacto en el diagnóstico y tratamiento personalizado

El diagnóstico molecular ha permitido identificar variantes patogénicas responsables de enfermedades hereditarias y subtipos tumorales con diferentes comportamientos clínicos, mejorando la precisión diagnóstica y facilitando la toma de decisiones terapéuticas. En oncología, la caracterización genómica de los tumores ha revolucionado el manejo de la enfermedad. La identificación de mutaciones en genes como *EGFR*, *ALK*, *HER2* y *BRAF* ha permitido el desarrollo de terapias dirigidas que actúan específicamente sobre las alteraciones moleculares presentes en el tumor de cada paciente (Dwivedi et al., 2017).

La farmacogenómica es otro campo en el que la integración de herramientas genómicas ha tenido un impacto significativo. El análisis de variantes genéticas que afectan la respuesta a fármacos permite seleccionar el medicamento y la dosis más adecuada para cada paciente, evitando reacciones adversas y optimizando la eficacia del tratamiento. Este enfoque personalizado está cambiando el paradigma de la prescripción médica, pasando de un modelo de “prueba y error” a uno basado en la evidencia molecular (Oates y Lopez, 2018).

En el caso de las enfermedades raras, la secuenciación del exoma o genoma

completo ha permitido diagnosticar condiciones que antes resultaban inaccesibles para las pruebas convencionales. Esto no solo facilita el acceso a un diagnóstico preciso, sino que también permite identificar opciones terapéuticas específicas y brindar asesoramiento genético a las familias. La identificación de biomarcadores moleculares también está permitiendo desarrollar estrategias de prevención y detección precoz en enfermedades metabólicas, cardiovasculares y neurológicas (Frésard y Montgomery, 2018).

La implementación de estas herramientas en la práctica clínica requiere superar barreras importantes. La interpretación de los resultados genómicos es compleja y depende de la disponibilidad de bases de datos actualizadas y de la experiencia de los profesionales en genética clínica y bioinformática. Es fundamental garantizar la equidad en el acceso a estas tecnologías, evitando que las diferencias en infraestructura y recursos generen desigualdades en la atención sanitaria (Marques et al., 2024).

Retos y perspectivas de la implementación clínica

A pesar de los avances logrados, la integración de herramientas genómicas y moleculares en la práctica clínica enfrenta desafíos significativos que deben ser abordados para consolidar la medicina genómica como estándar de atención. Uno de los principales retos es la formación insuficiente de los profesionales de la salud en genética y biología molecular. La interpretación de los resultados genómicos requiere conocimientos específicos y experiencia en el manejo de herramientas bioinformáticas, así como la capacidad de comunicar los hallazgos de manera comprensible a los pacientes y sus familias (Borry et al., 2018).

La falta de infraestructuras adecuadas y la escasez de perfiles profesionales

especializados, como bioinformáticos y asesores genéticos, limitan la capacidad de muchos centros sanitarios para implementar pruebas genómicas de manera rutinaria. El acceso desigual a unidades con experiencia en genética clínica genera disparidades en la calidad de la atención, especialmente en regiones con menos recursos o en sistemas de salud fragmentados (Coleman et al., 2023).

La interpretación clínica de los datos genómicos es otro desafío importante. La enorme cantidad de variantes identificadas en cada paciente requiere bases de datos robustas y actualizadas que permitan correlacionar las alteraciones genéticas con fenotipos clínicos y resultados terapéuticos. La anotación de variantes y la integración de la información molecular con los datos clínicos son pasos críticos para garantizar la utilidad de estas herramientas en la toma de decisiones médicas. La colaboración entre laboratorios, instituciones y organismos reguladores es esencial para establecer estándares de calidad y protocolos comunes que aseguren la reproducibilidad y comparabilidad de los resultados (Jamalinia y Weiskirchen, 2025).

La educación y la formación continua de los profesionales son fundamentales para superar estos retos. Es necesario desarrollar programas de capacitación específicos en genética clínica, bioinformática y asesoramiento genético, así como fomentar la colaboración multidisciplinaria entre médicos, genetistas, bioquímicos, farmacéuticos y otros profesionales de la salud. La participación activa de los pacientes y sus familias en el proceso de toma de decisiones también es clave para garantizar la comprensión y aceptación de las pruebas genómicas (Schwartz et al., 2025).

En cuanto a las perspectivas futuras, se espera que la integración de la inteligencia artificial y el aprendizaje automático en el análisis de datos genómicos facilite la interpretación de variantes y la identificación

de patrones clínicos relevantes. La expansión de la medicina de precisión a otras áreas, como las enfermedades metabólicas, cardiovasculares y neurológicas, permitirá mejorar el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de un número creciente de pacientes. Es fundamental abordar los aspectos éticos, legales y sociales asociados al uso de información genética, garantizando la privacidad, confidencialidad y equidad en el acceso a estas tecnologías.

Conclusiones

A manera de conclusión podemos decir que, la integración de herramientas genómicas y moleculares en la práctica clínica representa uno de los avances más significativos de la medicina contemporánea. Gracias a la evolución de tecnologías como la secuenciación masiva, la edición genética y la bioinformática, es posible caracterizar con precisión las enfermedades, identificar variantes patogénicas, subtipos moleculares y biomarcadores, y desarrollar terapias dirigidas y personalizadas que mejoran los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes.

El impacto de estas herramientas es notable en el diagnóstico y tratamiento del cáncer y las enfermedades raras, donde la medicina de precisión ha permitido avances que eran impensados hace apenas unos años. La farmacogenómica, por su parte, está transformando la prescripción médica, permitiendo seleccionar el fármaco y la dosis óptima para cada paciente en función de su perfil genético.

La implementación efectiva de estas tecnologías en la práctica clínica requiere superar importantes desafíos. La formación insuficiente de los profesionales, la falta de infraestructuras adecuadas, la escasez de perfiles especializados y la complejidad en la interpretación de los datos genómicos son barreras que deben ser abordadas mediante programas de capacitación, inversión en recursos además del establecimiento de

protocolos y estándares de calidad. La equidad en el acceso a estas tecnologías es un aspecto fundamental para evitar que las diferencias en recursos y experiencia generen desigualdades en la atención sanitaria. El desarrollo de bases de datos clínicas robustas, la integración de la inteligencia artificial en el análisis de datos y el abordaje de los aspectos éticos, legales y sociales asociados al uso de información genética serán determinantes para consolidar la medicina personalizada como estándar de atención.

Referencias

Bilyalov, A., Nikolaev, S., Shigapova, L., Khatkov, I., Danishevich, A., Zhukova, L., Smolin, S., Titova, M., Lisica, T., Bodunova, N., Shagimardanova, E., Gusev, O. (2022). Application of multigene panels testing for hereditary cancer syndromes. *Biology (Basel)*, 11(10), 1461. DOI: 10.3390/biology11101461.

Borry, P., Bentzen, H. B., Budin-Ljøsne, I., Cornel, M. C., Howard, H. C., Feeney, O., Jackson, L., Mascalzoni, D., Mendes, Á., Peterlin, B., Riso, B., Shabani, M., Skirton, H., Sterckx, S., Vears, D., Wjst, M., Felzmann, H. (2018). The challenges of the expanded availability of genomic information: an agenda-setting paper. *J Community Genet*, 9(2), 103-116. DOI: 10.1007/s12687-017-0331-7.

Coleman, T., Bensend, T., Mills, R., Orlando, L. A., Doyle, L. (2023). Critical components of genomic medicine practice for non-genetics healthcare professionals: Genetic counselors' perspectives and implications for medical education. *J Genet Couns*, 32(4), 798-811. DOI: 10.1002/jgc4.1689.

Dwivedi, S., Purohit, P., Misra, R., Pareek, P., Goel, A., Khattri, S., Pant, K. K., Misra, S., Sharma, P. (2017). Diseases and molecular diagnostics: a step closer to precision medicine. *Indian J Clin Biochem*, 32(4), 374-398. DOI: 10.1007/s12291-017-0688-8.

Frésard, L., Montgomery, S. B. (2018). Diagnosing rare diseases after the exome. *Cold Spring Harb Mol Case Stud*, 4(6), a003392. DOI: 10.1101/mcs.a003392.

Gogolev, Y. V., Ahmar, S., Akpinar, B. A., Budak, H., Kiryushkin, A. S.,

Gorshkov, V. Y., Hensel, G., Demchenko, K. N., Kovalchuk, I., Mora-Poblete, F., Muslu, T., Tsers, I. D., Yadav, N. S., & Korzun, V. (2021). OMICs, epigenetics, and genome editing techniques for food and nutritional security. *Plants*, 10(7), 1423. DOI: 10.3390/plants10071423.

Jahani, M. M., Mashayekhi, P., Omrani, M. D., Meibody, A. A. (2025). Efficacy of liquid biopsy for genetic mutations determination in non-small cell lung cancer: a systematic review on literatures. *BMC Cancer*, 25(1), 433. DOI: 10.1186/s12885-025-13786-w.

Jamalinia, M., Weiskirchen, R. (2025). Advances in personalized medicine: translating genomic insights into targeted therapies for cancer treatment. *Ann Transl Med*, 13(2), 18. DOI: 10.21037/atm-25-34.

Kanzi, A. M., San, J. E., Chimukangara, B., Wilkinson, E., Fish, M., Ramsuran, V., de Oliveira, T. (2020). Next generation sequencing and bioinformatics analysis of family genetic inheritance. *Front Genet*, 11, 544162. DOI: 10.3389/fgene.2020.544162.

Khan, A., Barapatre, A. R., Babar, N., Doshi, J., Ghaly, M., Patel, K. G., Nawaz, S., Hasana, U., Khatri, S. P., Pathange, S., Pesaru, A. R., Puvvada, C. S., Billoo, M., Jamil, U. (2025). Genomic medicine and personalized treatment: a narrative review. *Ann Med Surg (Lond)*, 87(3), 1406-14. DOI: 10.1097/MS9.0000000000002965.

Marques, L., Costa, B., Pereira, M., Silva, A., Santos, J., Saldanha, L., Silva, I., Magalhães, P., Schmidt, S., Vale, N. (2024). Advancing Precision Medicine: A Review of Innovative In Silico Approaches for Drug Development, Clinical Pharmacology and Personalized Healthcare.

Pharmaceutics, 16(3), 332. DOI: 10.3390/pharmaceutics16030332.

Morshedzadeh, F., Ghanei, M., Lotfi, M., Ghasemi, M., Ahmadi, M., Najari-Hanjani, P., Sharif, S., Mozaffari-Jovin, S., Peymani, M., Abbaszadegan, M. R. (2024). An update on the application of CRISPR technology in clinical practice. *Mol Biotechnol*, 66(2), 179-197. DOI: 10.1007/s12033-023-00724-z.

Oates, J. T., Lopez, D. (2018). Pharmacogenetics: An important part of drug development with a focus on its application. *Int J Biomed Investig*, 1(2), 111. DOI: 10.31531/2581-4745.1000111.

Popova, L., Carabetta, V. J. (2025). The use of next-generation sequencing in personalized medicine. ArXiv, 2866, 287-315. DOI: 10.1007/978-1-0716-4192-7_16.

Satam, H,. Joshi, K., Mangrolia, U., Waghoo, S., Zaidi, G., Rawool, S., Thakare, R. P., Banday, S., Mishra, A. K., Das, G., Malonia, S. K. (2023). Next-Generation Sequencing Technology: Current Trends and Advancements. *Biology (Basel)*, 12(7), 997. DOI: 10.3390/biology12070997.

Schwartz, L., Mackall, M. S., Arjunan, A., Goodenberger, M., Mills, R., Ham, C., Witherington, S. (2025). Graduate training, credentialing, and continuing education to prepare genetic counselors for laboratory roles-Results of a national survey. *J Genet Couns*, 34(1), e1883. DOI: 10.1002/jgc4.1883.