



Carta al editor

Genética médica y medicina genómica en Uruguay: un camino hacia la equidad en salud

Medical genetics and genomic medicine in Uruguay: a path towards health equity

Genética médica e medicina genômica no Uruguai: um caminho para a equidade em saúde

Sr. director de la Revista Médica del Uruguay,

Los avances en genética médica y medicina genómica han transformado radicalmente la forma en que abordamos la salud en el siglo XXI, ofreciendo oportunidades sin precedentes para el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades. Sin embargo, a pesar de estos avances, las barreras en el acceso a estos servicios persisten, tanto en nuestro país como en el mundo, limitando la capacidad de los profesionales de la salud para ofrecer diagnósticos y tratamientos acordes a esa nueva realidad. Esta comunicación explora el contexto de la genética médica y la medicina genómica en Uruguay y propone algunas estrategias que no solo transformarán la atención sanitaria, sino que también nos permitirán acelerar su acceso de una forma efectiva.

Genética médica en Uruguay

El país no cuenta con servicios de genética médica propiamente dichos. De todos modos, se han realizado avances en esta área del conocimiento, como la existencia de una Diplomatura de Genética Médica desde 2011¹, con alrededor de 16 médicos genetistas habilitados por el Ministerio de Salud Pública; la estabilidad del Centro Nacional de Referencia de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras, CRENAD-E-CER-BPS; las consultas con médicos genetistas en algunos prestadores del Sistema Nacional Integrado de Salud (SNIS)²; el desarrollo de líneas de investigación y colaboración entre instituciones académicas y de salud, que han permitido el avance de diagnósticos genéticos y la identificación de enfermedades hereditarias; y el Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (RNDCER), vigente desde 2011; y, por

último, más recientemente, se ha creado el Programa de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas del Ministerio de Salud Pública (Ordenanza 2656/2023). A pesar de estas innovaciones, existe una necesidad urgente de avanzar en la atención de genética clínica —que incluye, entre otras áreas, la atención prenatal, cardiogenética, neurogenética, oftalmogenética, oncogenética, farmacogenética— de forma integral y universal para garantizar la cobertura.

Plan Integral de Atención en Salud (PIAS)

La inserción de la genética médica en la canasta básica de prestaciones (Decreto N° 465/008)³ aún es una deuda en nuestro país, a pesar de haberse establecido el SNIS hace más de 15 años. La inclusión de la genética médica y la medicina de precisión en el PIAS no solo mejoraría la atención a pacientes con enfermedades congénitas hereditarias o no hereditarias, sino que también facilitaría la atención a grupos poblacionales vulnerables que actualmente enfrentan desafíos significativos en el acceso a la salud, que muchas veces representan una carga muy importante en términos de costos para el sistema de salud.

Lecciones aprendidas de la pandemia por COVID-19

La pandemia de COVID-19 ha subrayado la importancia de la genómica en el ámbito de la salud pública. La secuenciación del genoma del virus SARS-CoV-2 permitió una rápida identificación de variantes y ayudó a guiar estrategias de control y prevención. En Uruguay, la capacidad de realizar estudios genómicos a nivel local ha fortalecido la vigilancia epidemiológica y ha

facilitado la respuesta a la crisis sanitaria. En ese sentido, la Organización Mundial de la Salud (OMS) viene impulsando intensamente la vigilancia genómica de diferentes virus respiratorios⁴. La experiencia con el COVID-19 debe servir como un catalizador y continuar fortaleciendo la infraestructura para la investigación, la práctica clínica y el acceso de la genómica a nivel país.

La Sociedad Civil Organizada y la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD)

Es muy importante reconocer el papel fundamental que desempeña el movimiento asociativo de las enfermedades raras, las anomalías congénitas y la discapacidad. Ellos son valiosos aliados en la promoción del acceso a la atención genética, brindando apoyo a las familias y actuando como defensores de los derechos de sus miembros. La colaboración entre el sistema de salud y las asociaciones puede facilitar la creación de redes de apoyo y recursos que mejoren la accesibilidad y la atención integral. Por su parte, la implementación de la CDPD en nuestras prácticas diarias es un imperativo ético y legal que no podemos ignorar y su integración con la Medicina Genómica es un gran desafío que deberemos abordar a corto plazo.

Recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS)

La OMS ha emitido recomendaciones recientes para mejorar el acceso a la genómica en la salud global. El Consejo Científico, en su primer informe titulado “Acelerar el acceso a la genómica para la salud mundial”, publicado en 2022, reconoció el inmenso potencial de la genómica para abordar los desafíos de la salud global⁴. El informe se centra en cuatro temas clave: promoción, implementación, colaboración y cuestiones éticas, legales y sociales (ELSI). Estas últimas incluyen la promoción de la investigación en genómica, el fortalecimiento de los sistemas de salud para integrar la genómica en la atención clínica y el fomento de la capacitación de profesionales de la salud en genética, destacando la necesidad urgente de garantizar un acceso equitativo a las tecnologías genómicas en todo el mundo. Es pertinente mencionar que, desde su publicación, la Red Latinoamericana de genética Humana (RELAGH) tomó el tema como propio y empezó a difundirlo en diferentes espacios académicos y científicos. En el contexto uruguayo, estas recomendaciones son fundamentales para impulsar el desarrollo de la genética médica y asegurar que sus beneficios lleguen a toda la población. En la **Tabla 1** se muestran algunas acciones estratégicas

Tabla 1. Acciones urgentes para el desarrollo de la medicina genómica en Uruguay de acuerdo a las recomendaciones de la OMS.

Partes interesadas	Promoción	Implementación	Colaboración	Aspectos éticos, legales, sociales
Identificar, definir y priorizar actores que deben involucrarse: -La Academia y sus diferentes especialistas (genetistas, bioinformáticos, profesionales de las ciencias de la salud, etc.) -Sociedades profesionales y Científicas (Sociedad Uruguaya de Genética, de Pediatría, de Oncología, etc.) -La Salud pública en su conjunto -Agencias de financiación. -Laboratorios Farmacéuticos y Tecnológicos -Otros	Desarrollar contenidos sistemáticos de manera profesional sobre los usos y beneficios de la genómica humana para la salud. Difundirlos ampliamente, generar espacios de información y sensibilización usando diferentes estrategias como las campañas de Bien Público. Empleo de diferentes redes sociales para este fin.	Desarrollar y ejecutar planes para mejorar la formación de la fuerza laboral en genómica. -Integrar la genómica en los programas educativos de pregrado y posgrado de las diferentes carreras de ciencias de la salud. Fundamentalmente en medicina y enfermería. -Incorporar la genómica a la práctica clínica a través de programas de Asesoramiento Genético. -Aumentar la comprensión de la genómica por parte de la ciudadanía.	Promover acuerdos de colaboración nacional e internacional para ayudar a resolver problemas de salud priorizados por el Ministerio de Salud Pública. -Fomentar la participación de investigadores, personal sanitario y expertos en genética, computación e informática para promover el uso óptimo de las nuevas informaciones genómicas. -Instar a las agencias de financiación para que apoyen el uso de la genómica en sus diferentes ámbitos.	Difundir y fortalecer todos los esfuerzos realizados por la OMS y otros organismos internacionales para desarrollar soluciones a las controversias relacionadas con el uso de la genómica global y sus implicancias en la salud humana. En términos de: -Análisis y almacenamiento de la información -Consentimientos informados y resguardos -Compartimiento de datos biológicos, entre otros

Fuente: adaptado y modificado de la Organización Mundial de la Salud⁴.

que nos permitirán avanzar usando como marco las recomendaciones de la OMS. Es preciso señalar que, para optimizar sus cometidos, dicha organización decide establecer, por un lado, el Grupo Asesor Técnico sobre Genómica (TAG-G), el cual apoyamos desde la presidencia de la *International Federation Human Genetics Societies*⁵ y, por el otro, establecer un Programa propio de Genómica⁶.

Conclusión

Creemos firmemente que la genética médica y la medicina genómica representan una oportunidad única para mejorar la salud pública en Uruguay. Esto quiere decir que prepararse adecuadamente para integrar estos campos en la práctica clínica requerirá un cambio de paradigma, con un enfoque multidimensional que integre este aspecto a los determinantes de la salud, a los servicios de salud, a la práctica clínica, a la reorientación académica dentro de las ciencias de la salud, a la capacitación y a la sensibilización tanto de los profesionales de la salud como de la población general. Por otro lado, las experiencias vividas en la pandemia de COVID-19 y las nuevas recomendaciones de la OMS sirven de sustento a esta nueva mirada. Solo a través de un compromiso colectivo y una visión inclusiva se podrá asegurar que la genómica beneficie a toda la población, mejorando la salud pública y fortaleciendo el sistema de salud en su totalidad.

Aprobado por el Consejo Editorial de la Revista Médica del Uruguay.

Referencias

1. Especialización, Diplomatura – Genética Médica Pediatría. Universidad de la República, Uruguay 2022. Disponible en: <https://postulaciones.posgrados.udelar.edu.uy/detallePosgrado.php?idServicio=9&idPosgrado=60>.

2. Sistema Nacional Integrado de Salud (SNIS). Ley N° 18.211/2007. 2007; Disponible en: <https://www.impo.com.uy/bases/leyes/18211-2007>; Decreto 465/2008. 2024; Disponible en: <https://www.impo.com.uy/bases/decretos/465-2008> y actualización <https://www.gub.uy/agencia-gobierno-electronico-sociedad-informacion-conocimiento/comunicacion/noticias/acceso-digital-plan-integral-atencion-salud-pias>.
3. RESVIGEN (Red Regional de Vigilancia Genómica de Virus Respiratorios). Paho.org 2018; Disponible en: <https://www.paho.org/es/temas/influenza-sars-cov-2-vsr-otros-virus-respiratorios/resvigen-red-regional-vigilancia-genomica> [Consulta: 07 marzo 2025].
4. World Health Organization. Accelerating access to genomics for global health: promotion, implementation, collaboration, and ethical, legal, and social issues. A report of the WHO Science Council. Geneva: World Health Organization; 2022.
5. Pembrey M. The creation of the International Federation of Human Genetics Societies in 1995–1996. Eur J Hum Genet 2017; 25(S2):43-44. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2017.153>.
6. Ambrosino E, Abou AN, Abramowicz M, Bin Alwi Zilfalil, Boughtwood T, Hamdi Y, et al. The WHO genomics program of work for equitable implementation of human genomics for global health. Nat Med 2024; 30(10):2711-3. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1038/s41591-024-03225-x>.

Aprobado por el Consejo Editorial de la Revista Médica del Uruguay.

Dra. Mariela Larrandaburu 

Programa de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas, Ministerio de Salud Pública, Montevideo, Uruguay

Facultad de Medicina, Universidad Católica del Uruguay, Montevideo, Uruguay

Fecha de recepción: 04-01-2025

Fecha de aceptación: 08-02-2025

mlarrandaburu@msp.gub.uy