

Documento Institucional – Sección de Genética Humana

Sociedad Argentina de Genética (SAG) 2026

1. Introducción e Incumbencias Profesionales en Genética Humana

La Genética Humana atraviesa una transformación profunda impulsada por los avances en secuenciación masiva, la estandarización internacional de criterios diagnósticos y la creciente integración de la medicina genómica en los sistemas de salud. En la última década, organismos internacionales como la *European Society of Human Genetics (ESHG)*, la *American Society of Human Genetics (ASHG)* y el *Human Genome Organisation (HUGO)* han delineado recomendaciones que consolidan a la genética como un componente esencial de la práctica clínica, la investigación biomédica y las políticas públicas en salud. Estas guías destacan la necesidad de competencias profesionales específicas, marcos éticos robustos y procesos diagnósticos basados en evidencia, especialmente en un contexto donde la interpretación de variantes y el manejo de datos genómicos adquieren un rol central.

La implementación de estándares como los criterios ACMG/ClinGen para la interpretación de variantes, junto con las actualizaciones en citogenética clínica, genómica poblacional y medicina de precisión, ha redefinido las incumbencias del profesional en Genética Humana. La práctica contemporánea exige integrar información molecular, citogenética y clínica, promover la equidad en el acceso a estudios genéticos, y garantizar procesos de asesoramiento genético centrados en la persona, respetuosos de la autonomía y alineados con los principios bioéticos internacionales.

En este marco, la presente sección institucional de la Sociedad Argentina de Genética (SAG) sintetiza las incumbencias profesionales, las ramas disciplinares y el flujo de trabajo que estructuran la práctica de la Genética Humana en Argentina, articulando los lineamientos globales más recientes con las necesidades locales del sistema de salud. Su objetivo es ofrecer un documento de referencia actualizado, coherente con las recomendaciones internacionales y adaptado a los desafíos actuales de la medicina genómica.

1.1. Incumbencias clínicas y asistenciales

- Evaluación integral de pacientes y familias con sospecha de enfermedad genética o genómica.
- Elaboración de genealogías, identificación de patrones de herencia y estratificación de riesgo.
- Selección, indicación y justificación de estudios genéticos y genómicos.
- Integración de resultados moleculares/citogenéticos con el fenotipo clínico.
- Participación en equipos multidisciplinarios (cardiogenética, onco-genética, neurogenética, medicina fetal, etc.).
- Seguimiento longitudinal y asesoramiento reproductivo.

1.2. Incumbencias en laboratorio y diagnóstico

- Diseño, validación y supervisión de ensayos moleculares y citogenéticos.
- Aseguramiento de calidad (ISO 15189, buenas prácticas de laboratorio).
- Interpretación de variantes según estándares ACMG/ClinGen.
- Elaboración de informes clínicamente accionables.

1.3. Incumbencias en asesoramiento genético

- Comunicación de riesgos, opciones diagnósticas y pronósticas.
- Manejo de hallazgos secundarios e incertidumbre (VUS).

- Acompañamiento psicosocial y toma de decisiones informadas.
- Respeto por autonomía, confidencialidad y principios bioéticos.

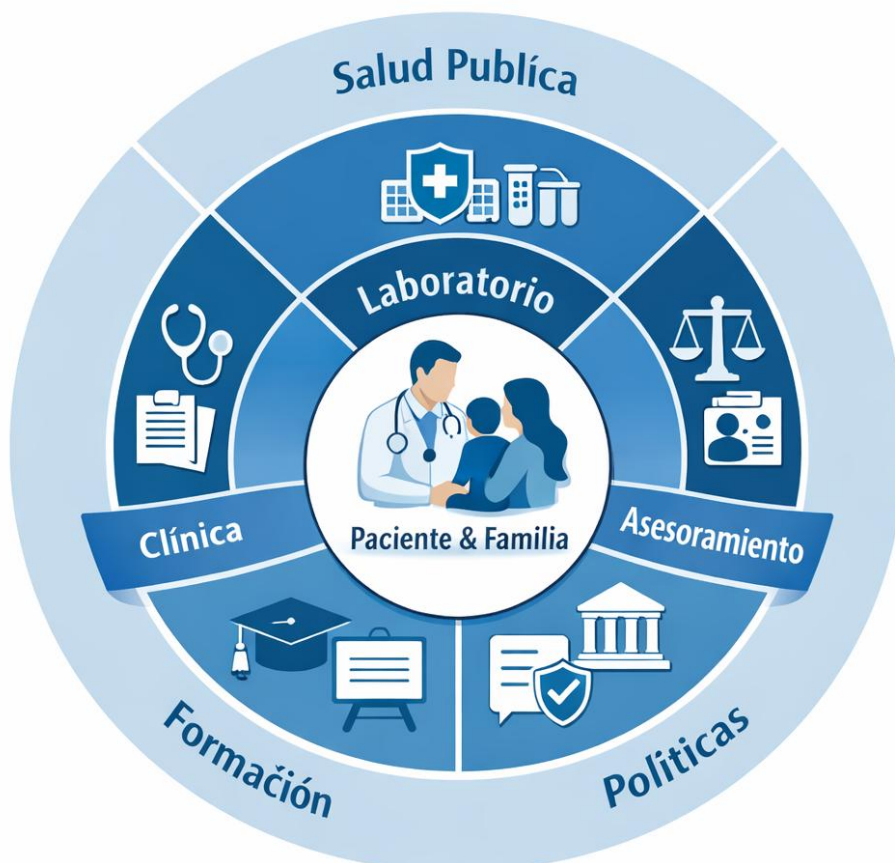
1.4. Incumbencias en salud pública y políticas sanitarias

- Diseño e implementación de programas de pesquisa neonatal y tamizaje poblacional.
- Desarrollo de guías nacionales de práctica clínica en genética y genómica.
- Promoción de equidad en el acceso a estudios genéticos.

1.5. Incumbencias académicas y formativas

- Formación de estudiantes, residentes, tecnólogos y profesionales de la salud.
- Desarrollo curricular en genética médica y medicina genómica.
- Participación en comités de ética, investigación y bioseguridad.

Capas de Incumbencia Profesional en Genética Humana



2. Ramas de la Genética Humana

La Genética Humana se organiza en áreas complementarias que interactúan entre sí para brindar un abordaje integral.

2.1. Genética Clínica / Medicina Genética

- Evaluación diagnóstica de enfermedades mendelianas, cromosómicas, multifactoriales y genómicas.
- Integración de fenotipo, historia familiar y estudios complementarios.
- Estratificación de riesgo, manejo clínico y seguimiento longitudinal.
- Participación en equipos multidisciplinarios.

2.2. Citogenómica

- Diagnóstico de aneuploidías, reordenamientos estructurales y mosaicismos.
- Aplicaciones constitucionales y onco-hematológicas.
- Técnicas: cariotipo, FISH, arrays, OGM.

2.3. Genética Molecular y Genómica Clínica

- Estudio de variantes SNV, indels, CNV y reordenamientos estructurales.
- Tecnologías: paneles dirigidos, exoma, genoma, MLPA, qPCR, OGM.
- Interpretación de variantes según ACMG/ClinGen.
- Interpretación de datos moleculares con el contexto clínico.

2.4. Genética de Poblaciones y Epidemiología Genética

- Estructura poblacional, consanguinidad, efecto fundador.
- Diseño de paneles poblacionales y tamizajes.
- Interpretación de frecuencias alélicas (gnomAD, 1000 Genomes).
- Aplicaciones en salud pública y medicina preventiva.

2.5. Farmacogenética y Farmacogenómica

- Variación genética en respuesta a fármacos.
- Guías CPIC/DPWG para selección de fármacos y dosis.
- Prevención de reacciones adversas graves.
- Integración en modelos de medicina personalizada

2.6. Genética Reproductiva y Medicina Fetal

- Diagnóstico preconcepcional, preimplantatorio y prenatal.
- Manejo de riesgo de recurrencia y opciones reproductivas.
- Integración con medicina materno-fetal y genética del desarrollo.

2.7. Oncogenética / Genética del Cáncer

- Identificación y manejo de síndromes de predisposición hereditaria.
- Vigilancia, cirugía reductora de riesgo y asesoramiento familiar.
- Paneles multigénicos, criterios de sospecha y correlación genotipo- fenotipo.
- Integración con programas de prevención y salud pública.

2.8. Asesoramiento Genético

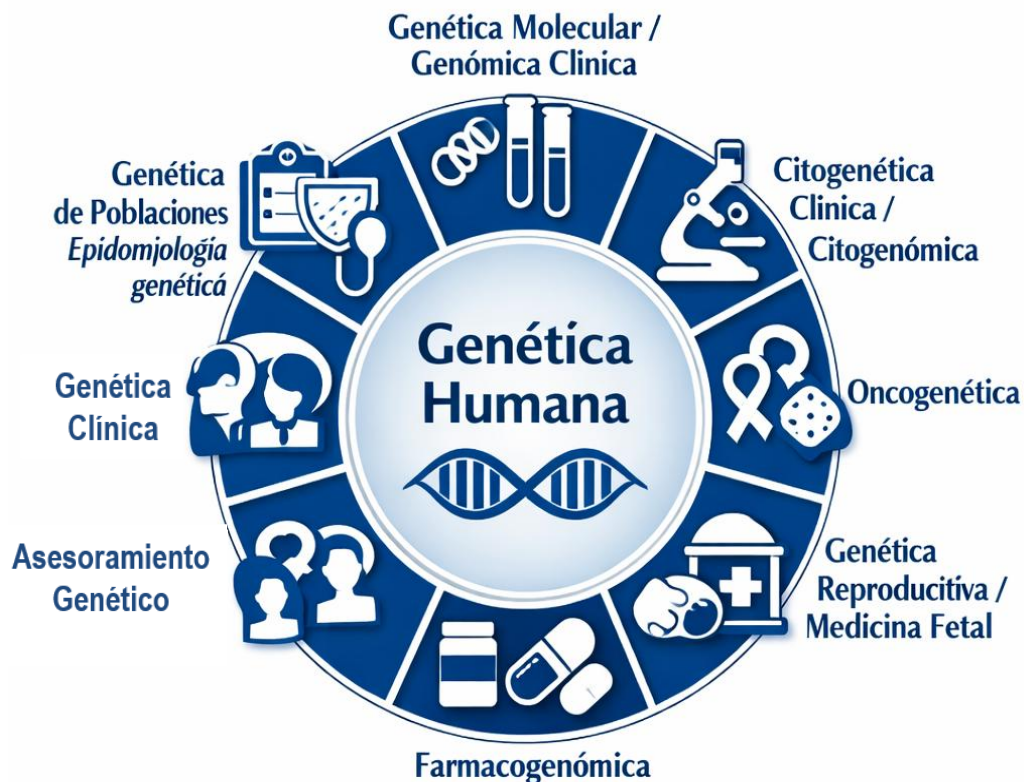
- Comunicación centrada en la persona.
- Manejo de incertidumbre, impacto emocional y decisiones reproductivas.
- Abordaje de hallazgos secundarios y variantes de significado incierto.
- Ética y confidencialidad.

2.9. Epigenética

La epigenética constituye una **dimensión transversal** dentro de la Genética Humana, ya que sus mecanismos regulan la expresión génica sin modificar la secuencia del ADN y operan sobre todos los niveles del diagnóstico y la práctica clínica. Las guías internacionales recientes (ESHG, ASHG, HUGO) destacan que los procesos epigenéticos —**metilación del ADN, modificaciones de histonas, remodelado de cromatina y ARN no codificante**— son esenciales para comprender la relación entre genotipo, ambiente y fenotipo, así como la variabilidad interindividual en desarrollo, enfermedad y respuesta terapéutica.

En este marco, la epigenética aporta una **capa regulatoria fundamental** para interpretar fenómenos como imprinting, diferenciación celular, plasticidad fenotípica, estabilidad genómica y susceptibilidad a enfermedades complejas. Su carácter transversal refleja que los mecanismos epigenéticos **atravesamos todas las áreas de la Genética Humana**, informando la interpretación diagnóstica, la correlación clínico-molecular y la integración de la medicina genómica en la práctica asistencial.

Ramas de la Genética Humana



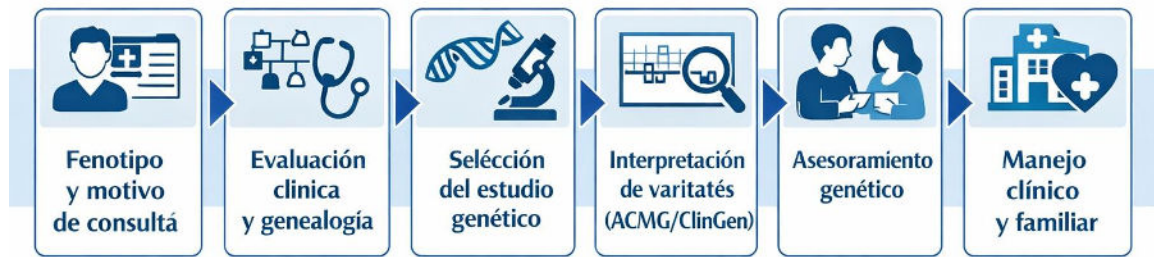
Epigenética Dimensión Transversal

3. Flujo de Trabajo en Genética Humana

El proceso diagnóstico en genética integra múltiples etapas:

1. Motivo de consulta y evaluación clínica.
2. Genealogía y análisis de patrones de herencia.
3. Selección del estudio genético adecuado.
4. Interpretación de variantes (ACMG/ClinGen).
5. Asesoramiento genético.
6. Impacto en manejo clínico y familiar.

Flujo Clínico de un Caso Genético



4. Bibliografía Recomendada (2020–2025)

- European Society of Human Genetics (ESHG). Recommendations on genomic medicine implementation in clinical practice (2023–2024).
- American Society of Human Genetics (ASHG). Position statements on genetic testing, data sharing and ethical frameworks (2022–2024).
- Human Genome Organisation (HUGO). Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) statements (2021–2024).
- ACMG/ClinGen. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants (actualización continua).
- Clinical Cytogenetics: Current Practices and Beyond. J Appl Lab Med, 2024.
- Genomic Medicine in Clinical Practice. Nat Rev Genet, 2023.
- Training and Competencies in Clinical Genetics. Eur J Hum Genet, 2022.
- Ethical Challenges in Genomic Testing. Am J Hum Genet, 2023.