

---

**EDITORIAL**

---

**Cuarenta años de la genética clínica en Cuba.**

*Paulina Araceli Lantigua Cruz.<sup>1</sup>*

*No es posible en el breve espacio de un editorial, describir en detalle los acontecimientos que condujeron al desarrollo de la Genética Clínica como especialidad médica en Cuba, y que se produjeron casi simultáneamente con los países desarrollados que tuvieron y tienen el privilegio de ir al unísono de los acontecimientos científicos y tecnológicos que dieron origen a la genética médica y clínica. Sin embargo, de forma breve haremos mención a eventos históricos que facilitaron el desarrollo de los avances en esta especialidad y su impacto en los indicadores de salud que hoy Cuba exhibe con orgullo y que tienen la impronta de la visión de futuro y de salubrista de nuestro eterno líder Comandante Fidel Castro Ruz.*

*No podemos olvidar el estado de la salud pública cubana entre los años 1941 a 1958 que se destacó por un alto índice de desnutrición y de infecciones como la tuberculosis, el parasitismo intestinal y virosis como la poliomielitis con impacto en la morbilidad y mortalidad de nuestra población, periodo en el que la mortalidad infantil era superior a 60 niños fallecidos por cada mil nacidos vivos y la esperanza de vida no rebasaba los 55 años. A esta etapa le sigue la de los años 1959 a 1970 que podemos titular medicina para el pueblo, por su prioridad política, y que a finales del 1970 logra una disminución de la mortalidad infantil a 38,7 por 1000 nacidos vivos, en un momento histórico en que la relación de médicos era de uno por cada 10 000 habitantes y la formación de estos profesionales se debilitó por el abandono de profesores universitarios en los primeros años de la revolución, fenómeno que puso en riesgo el propósito de incremento de formación de médicos por nuestra universidad.*

*La solicitud de Fidel al curso de medicina de graduación en el año 1970, de realizar el internado vertical en ciencias básicas con el propósito de fortalecer el claustro académico de las ciencias médicas tuvo, sin dudas, un impacto categórico en la historia de la Genética Clínica en Cuba.*

*Para esta fecha el propósito revolucionario de acceso a la medicina de más alto nivel mundial, se evidenció con la oportunidad para acreditados médicos especialistas de recibir entrenamientos en universidades del primer mundo, sobre los avances de la bioquímica y la citogenética de esa etapa, lo que facilitó que en entre los años 1966 y 1968 se crearan en Cuba laboratorios de citogenética: oncológica (Dres. Wilfredo Torres y de la Torre), clínica (Hospital pediátrico "William Soler", Dra. Lianne Borbolla), endocrinológica (Dr. Richar Güell), avances bioquímicos de hemoglobinopatías (Instituto de Hematología), y en el enfoque genético de las enfermedades pediátricas neurodegenerativas y de errores innatos del metabolismo (Joaquín Pascual y Antonio Diez Betancourt).*

*Ya al finalizar el año 1970 la mortalidad en los menores de un año por infecciones perinatales fue de 15 por cada 1000 nacidos vivos y por defectos congénitos aproximadamente de 4 por cada 1000 nacidos vivos. Con este incremento relativo de los defectos congénitos comenzaba a evidenciarse la importancia de la detección y prevención de las enfermedades genéticas.*

---

<sup>1</sup> Doctora en Ciencias Médicas, Profesora Titular y Consultante. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Centro Nacional de Genética Médica. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana. Email: lantigua@infomed.sld.cu.

---

*En el periodo de 1971 a 1975, terminado el internado vertical en ciencias básicas, ya como residentes, los médicos de referencia fuimos convocados a un Curso de Genética General y Humana en la Universidad de La Habana, impartido por profesores de la Universidad LaSapienza de Roma, y con el compromiso de desarrollar docencia e investigaciones sobre genética humana en el ICBP “Victoria de Girón” de La Habana, donde se impartían los dos primeros años de la carrera de medicina.*

*Por otra parte, el apoyo por el proceso revolucionario, trascendió a universidades prestigiosas del mundo y muchos fueron los profesionales que fortalecieron las investigaciones y el currículum de las Ciencias Médicas con su presencia como profesores. No es posible dejar de mencionar el adiestramiento teórico-práctico en genética bioquímica, impartido por el Prof. Klaus Altland de la Universidad Giessen de la entonces Alemania Federal, quien vino a Cuba y condujo al pequeño grupo de iniciadores, al desarrollo de la Genética Médica y Clínica, con impacto particular en las bases bioquímicas y técnicas para la prevención de la anemia a hematies falciformes, programa que se conduce y fortalece en Cuba con una elevada cobertura a nivel nacional.*

*Este primer grupo de médicos con visión de genética médica, comenzó a fortalecerse con biólogos y nuevos internados verticales en medicina. En el año 1975 se realizaron los dos primeros exámenes que acreditaban el fin de la residencia de genética humana y médica y que finalmente se graduaron como especialistas en Genética Clínica en 1977, según la resolución ministerial que la aprobara, y es este acontecimiento el que marca el nacimiento de la Genética Clínica como especialidad médica en Cuba.*

*Más tarde, en el inicio de la década de los 80, por la voluntad política liderada por Fidel, de extender los avances obtenidos en la prevención de la anemia a hematies falciformes y el uso de la alfafetoproteína en suero materno como indicador de defectos abiertos del tubo neural, comienza el periodo de los programas preventivos de enfermedades genéticas.*

*Mención especial para el Dr. Jose L Fernández Llero, quien motivado por los métodos inmunológicos empleados para la detección de la alfafetoproteína en sangre materna, contribuyó al desarrollo del actual Centro de Inmunoensayo, y para el Prof José Oliva quien no vaciló en apoyar e integrar desde su especialidad como gineco-obstetra su experiencia, para la introducción de estudios prenatales propiciados por la asimilación de la nueva tecnología bioquímica, citogenética, molecular y de ultrasonido prenatal y que hicieron posible la consolidación de la genética clínica en el país garantizada por la formación de recursos humanos.*

*Los hechos narrados se pueden resumir en dos periodos:*

- Periodo de desarrollo de los avances en citogenética y bioquímica a partir de becas para genetistas clínicos obtenidos en laboratorios de universidades de Italia, Alemania, Francia, Suecia, Inglaterra y EE UU.*
- Periodo de avances en la adquisición de tecnología del ADN recombinante en función de la caracterización de genotipos específicos, importantes para la prevención primaria y prenatal de las enfermedades genéticas más frecuentes en nuestro país, en becas obtenidas en universidades de Holanda, Inglaterra, Francia, España, Dinamarca.*

*El continuo perfeccionamiento y actualización obligada del programa de la especialización en Genética Clínica como consecuencia de constantes avances proporcionados por la tecnología genómica, se ha fortalecido con el desarrollo de los programas de maestrías en Genética Médica y Asesoramiento Genético, la introducción de la asignatura Genética Médica en el currículum de la carrera de medicina y el diplomado nacional dirigido al personal calificado de la atención primaria de salud, con la finalidad de fortalecer con conocimientos suficientes, la comprensión de las bases biológicas y técnicas de los programas de prevención prenatal y neonatal actuales y garantizar altas coberturas y calidad del estudio de los mismos.*

*Por otra parte, la genética comunitaria, concepto ya perfilado a nivel internacional a partir de la década del 90, se ha fortalecido en Cuba, con la creación de la Red Nacional de Genética Médica, y del Programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos, garantizando el acceso de toda la población a servicios de genética desde el nivel primario y con impacto en la disminución de la mortalidad infantil por defectos congénitos hasta una cifra de 0.8 por 1000 nacidos vivos en el año 2016.*

*Sin dudas, la historia descrita en este espacio ha sido la piedra angular del reconocido prestigio de la Genética Clínica y Médica Cubana.*

*En este siglo de la medicina de precisión, que incluye el desarrollo y práctica de la medicina personalizada, en la que se impone el constante avance de la tecnología genómica, nos conduce en las próximas décadas hacia:*

- *La consolidación de la genética comunitaria con la automatización de registros de enfermedades genéticas y la historia clínica genética digital desde ese nivel, que permita la atención y seguimiento desde la atención primaria de salud hasta las investigaciones que conduce el nivel terciario de atención médica.*
- *La asimilación de tecnología de secuenciación molecular, de la citogenómica y la inmunogenómica, para lograr la caracterización del fenotipo al genotipo de enfermedades genéticas, y fortalecer su atención, tratamiento y prevención en sus tres niveles.*
- *Al fortalecimiento del alcance de la medicina de precisión, con la enseñanza genómica actualizada de la genética humana, médica y clínica que nos permita consolidar el trabajo de grupos multidisciplinarios de la atención a los pacientes con enfermedades genéticas.*
- *A lograr la excelencia de los servicios, con el incremento del nivel científico por la obtención del grado de Doctores en Ciencias de nuestros profesionales.*

*Dra. Paulina Araceli Lantigua Cruz*

