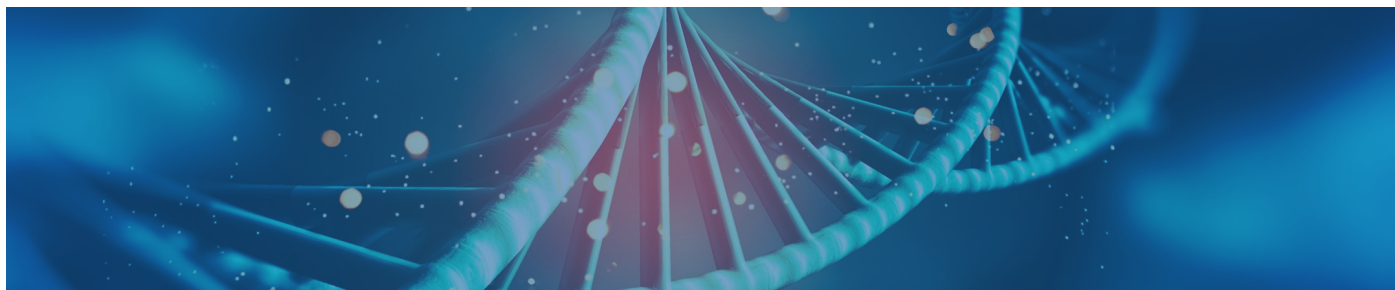


Cartas al editor



La genómica en el sistema de salud ecuatoriano: Un análisis de la transición hacia la medicina de precisión y la paradoja de la equidad

Genomics in the Ecuadorian Health System: An Analysis of the Transition to Precision Medicine and the Paradox of Equity

César Paz-y-Miño ^{1A}

1. Facultad de Ciencias de la Salud Eugenio Espejo, Universidad UTE, Quito, Ecuador

Fecha recepción: 23-10-2025

Fecha aceptación: 26-10-2025

Fecha publicación: 28-12-2025

Resumen

La genómica y la medicina personalizada representan la evolución ineludible del paradigma sanitario. Si bien Ecuador ha demostrado avances en la vigilancia genómica, la transición hacia una aplicación clínica y farmacogenómica masiva se encuentra severamente limitada por barreras estructurales. El presente análisis profundiza en la escasez crítica de talento humano, la deficiencia en la infraestructura bioinformática de supercomputación y la limitada inversión pública prioritaria. El desafío central es la equidad, pues, sin una estrategia estatal definida, el país corre el riesgo de condenar la medicina personalizada a ser un lujo, lo cual contradice los principios de justicia sanitaria y genera ineficiencia económica a largo plazo.

PALABRAS CLAVE:

Genómica, genética,
medicina-personalizada,
bioinformática


Abstract

Genomics and Personalized Medicine represent the inevitable evolution of the healthcare paradigm. While Ecuador has demonstrated progress in Genomic Surveillance, the transition to widespread clinical and pharmacogenomic applications is severely limited by structural barriers. This analysis delves into the critical shortage of human talent, the inadequacy of the bioinformatics supercomputing infrastructure, and the limited priority public investment. The central challenge is equity, because without a defined state strategy, the country risks condemning personalized medicine to a luxury, contradicting the principles of healthcare justice and generating long-term economic inefficiency.

KEYWORDS:

Genomics, genetics,
personalized medicine,
bioinformatics

A E-mail: genetica_medica@cesarpazymino.com

 ORCID iD: 0000-0002-6693-7344

De la genética a la medicina personalizada

La genómica ha trascendido su rol fundamental en la investigación biológica para convertirse en el vector de la medicina de precisión, disciplina que promete optimizar el diagnóstico y el tratamiento terapéutico basándose en la composición genética individual del paciente. Esta aproximación es vital no solo para el manejo de patologías raras, sino como un elemento clave en la gestión de enfermedades prevalentes y de alto impacto social.

En el contexto ecuatoriano, se reconoce la existencia de capacidad instalada a través de centros públicos, privados y universitarios para realizar actividades de vigilancia genómica. Sin embargo, la implementación práctica y equitativa de este avance científico se enfrenta a una amenaza crítica: la brecha profunda en tecnologías, estructura y capacidad analítica, que impide garantizar un acceso universal.

Marco contextual y urgencia epidemiológica de la genómica

La necesidad de aplicación en patologías prevalentes

La relevancia de la genómica en Ecuador debe evaluarse a la luz de sus indicadores de salud pública. La aplicación de las herramientas genómicas no puede restringirse únicamente al ámbito de las enfermedades raras o el cáncer, sino que debe extenderse a patologías de alta incidencia poblacional.

Datos no oficiales del MSP e investigaciones indican que la desnutrición crónica en niños menores de 2 años alcanza el 27,2%. La prevalencia de diabetes *mellitus* (DM) excede el promedio regional latinoamericano al situarse por encima del 5.7%.

El análisis genómico es crucial para identificar factores de riesgo, optimizar la respuesta farmacológica (farmacogenómica) y diseñar intervenciones de salud pública que aborden la base biológica de estas enfermedades prevalentes. De esta manera, se contribuiría a un desarrollo sostenible y equitativo.

Avances limitados: El caso del CRN-GENSBIO y del Centro Especializado en Genética Médica

El Centro de Referencia Nacional de Genómica, Secuenciación y Bioinformática (CRN-GENSBIO) del Instituto Nacional de Investigación en Salud Pública (INSPI) y el Centro Especializado en Genética Médica (CEGEMED) constituyen hitos en la infraestructura nacional. No obs-

tante, en referencia al INSPI, su alcance está primariamente orientado a patógenos, y su capacidad, tanto en infraestructura como en número de profesionales, resulta insuficiente para satisfacer la demanda poblacional, si se extiende a todas las áreas de la genética y la genómica. Cosa similar ocurre con CEGEMED, que, pese a dar servicios de genética y genómica, sus capacidades estructurales tecnológicas son limitadas y subfinanciadas. Este hecho subraya la necesidad de una expansión planificada y robusta.

Análisis de las barreras estructurales para la masificación

La implementación a gran escala de la medicina de precisión en el Ecuador se ve frenada por tres barreras interdependientes:

a) Déficit de capital humano especializado

La interpretación y aplicación clínica de los datos genómicos es un proceso altamente complejo, que requiere una formación especializada. Existe una marcada escasez de profesionales, imprescindibles para integrar esta medicina en el sistema sanitario:

1. **Genetistas clínicos y asesores genéticos:** Se estima un registro de solo 30, que son quienes realizan el diagnóstico, la gestión del riesgo hereditario y la comunicación con el paciente.
2. **Médicos especializados en genómica:** Existe la cifra extremadamente baja de 5, encargados de la aplicación directa de los resultados genómicos en la práctica clínica.
3. **Bioinformáticos:** La cifra de 4 es alarmante. Estos profesionales son cruciales para el manejo y el análisis de los grandes volúmenes de datos (*big data*) genómicos.

Aunque la oferta de maestrías en Bioinformática por parte de las universidades refleja un reconocimiento de la necesidad, su impacto en la cobertura de esta demanda crítica es aún incipiente.

b) El cuello de botella: De la secuenciación al análisis de datos

Si bien la secuenciación de ADN (masiva o exoma) es cada vez más accesible desde el punto de vista tecnológico y económico, el **verdadero obstáculo** radica en el procesamiento y análisis de la información generada.

- **Requisito de infraestructura:** No es suficiente secuenciar genomas. Se demanda una infraes-

estructura robusta de supercomputación y algoritmos informáticos.

- **Correlación clínica:** La utilidad clínica del dato genómico se manifiesta solo cuando se puede cruzar y correlacionar de manera eficiente y segura con los datos clínicos específicos del paciente, para constituirse en un diagnóstico accionable. La ausencia de esta infraestructura analítica condena la secuenciación a ser un dato inerte sin valor clínico inmediato, lo cual afecta directamente la calidad de la medicina de precisión.

c) Inversión pública limitada y la creación de una barrera económica

A pesar de que la inversión en vigilancia genómica para patógenos ha sido evidente, la asignación de recursos a la genética clínica y la farmacogenómica se mantiene limitada y no rutinaria.

- **Sectorización de esfuerzos:** Los principales avances y esfuerzos de inversión se concentran en unidades de investigación o, de manera más prominente, en el sector privado.
- **Consecuencia ética y económica:** Esta concentración provoca una brecha económica insalvable para la mayoría de la población. Al restringir el acceso a la capacidad de pago, la inversión limitada del Estado convierte la tecnología en un servicio de élite, forzando a los ciudadanos a pagar análisis fuera del sistema público.

La paradoja de la equidad y la ineficiencia sistémica: El conflicto ético de la justicia genómica

El desafío central es de naturaleza ética y de justicia genómica. El principio rector de la propuesta de Política Nacional de Genética en Salud Pública establece que "Todos los ciudadanos tendrán acceso a los servicios de genética de acuerdo a su necesidad, sin importar su condición social o económica".

Sin embargo, en ausencia de un plan de inversión estatal que priorice estas áreas, se perpetúa una desigualdad en salud. La medicina genómica, al convertirse en un servicio restringido a minorías, vulnera este principio fundamental y plantea serias dudas sobre la voluntad política para su implementación universal.

La ineficiencia financiera de la no-personalización

La restricción al acceso no es solo éticamente cuestionable, sino que constituye una ineficiencia económica a nivel sistémico. Por el contrario, la inversión en genómica y farmacogenómica está diseñada para ser un mecanismo de reducción de costos a largo plazo.

Gasto sanitario incrementado: La aplicación de tratamientos no personalizados resulta en un mayor gasto en salud pública. Las causas del sobre costo derivan de la gestión económica de reacciones adversas a medicamentos, o de la ineficacia terapéutica, lo cual prolonga la enfermedad, requiere terapias de rescate más costosas y compromete la calidad de vida del paciente.

La falta de inversión en la medicina de precisión se traduce, paradójicamente, en una transferencia de riesgo y coste al sistema general de salud, un dilema que debe ser desmantelado mediante la evidencia científica.

Proyecciones estratégicas

Ecuador se encuentra en una encrucijada crítica. Para capitalizar el potencial transformador de la genómica y evitar la perpetuación de desigualdades sanitarias, se requiere acciones energéticas:

1. **Inversión estratégica:** Es imperativo que el Estado asigne, de manera decidida, recursos para la ingeniería de datos genómicos y la medicina genómica para asegurar su masificación.
2. **Desarrollo de capital humano:** Crear programas de formación acelerada en bioinformática clínica y asesoramiento genético, posiblemente a través de alianzas interuniversitarias nacionales e internacionales.
3. **Centralización analítica:** Establecer una infraestructura nacional de supercomputación accesible para todos los centros de salud y de investigación, donde se migre el foco del costo de la secuenciación al costo del análisis e interpretación.

La decisión es binaria: o se invierte para masificar el uso de la medicina personalizada, o se la condena a ser un lujo, consolidando las desigualdades en salud.

Bibliografía

- Paz-y-Miño C. Genética humana y ciencia abierta: Integrando diversidad, tecnología y justicia genómica (1.0). 2do Congreso Iberoamericano de Ciencia Abierta (CIB-CA2025), Quito-Ecuador. Zenodo. 2025. <https://doi.org/10.5281/zenodo.17489734>
- Paz-y-Miño C. El ADN de la humanidad: rescatar la fraternidad desde la ciencia. Edición Médica. 2025, Octubre 28.
- Paz-y-Miño C. Entre la protección de datos y el derecho a investigar: tensiones burocráticas y salidas para la ciencia biomédica en el Ecuador. Noticiero Médico. 2025, Agosto 31.
- Paz-y-Miño C. La medicina de precisión: Estado actual, aplicaciones y desafíos. Revisión bibliográfica. Indexia Revista Médico-Científica. 2024. No. 11, 47-50.
- Paz-y-Miño C. Desafíos de la ciencia para un desarrollo sostenible y equitativo. Editorial UTE. Quito, 2024
- Paz-y-Miño C. Desmantelando mitos: Ciencia y epistemología para develar la realidad. Editorial UTE. Quito, 2024
- Paz-y-Miño C. La medicina de precisión. Connect-CEDIA. 2024, Oct 2.
- Paz-y-Miño C. Leone P.E. Use, knowledge, attitudes and practices of formal and alternative medicine related to Covid-19 in the Ecuadorian population. Revista Biocultura. 2022, 7(3):56.

Como citar el presente artículo:

Paz-y-Miño C. La genómica en el sistema de salud ecuatoriano: Un análisis de la transición hacia la medicina de precisión y la paradoja de la equidad. Cartas al editor. Indexia. Diciembre 2025.