

ACTIVIDADES ESPECIALES

SPECIAL ACTIVITIES

PRESENTACIÓN DEL LIBRO: LATIN AMERICAN ADMIXTURE AND HUMAN DISEASES, DE LA TRILOGIA HUMAN GENETICS IN LATIN AMERICA (SPRINGER)

Editores: Janet Hoenicka¹, Mariela Larrandaburu², Mónica Sans³, Ricardo Verdugo⁴, Henriette Raventós⁵.

Presentadores: Mónica Sans y Ricardo Verdugo

¹Neurogenética y Medicina Molecular, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, España. ² Programa de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas, Ministerio de Salud Pública, Uruguay ³ Departamento de Antropología Biológica, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Uruguay; ⁴ Departamento de Oncología Básico Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile; ⁵ Escuela de Biología y el Centro de Investigaciones en Biología Celular y Molecular, Universidad de Costa Rica, Costa Rica. mbsans@gmail.com, raverdugo@uchile.cl

Human Genetics in Latin America es el primer volumen de una trilogía impulsada por la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH) y la Academia de Ciencias de América Latina (ACAL). Reúne a 65 autores, en su gran mayoría, destacados genetistas latinoamericanos, y comprende 15 capítulos, organizados en dos partes: “Ancestría y estructura de las poblaciones latinoamericanas y su relevancia” y “Ancestría genética, mezcla poblacional y enfermedades complejas”. Presenta el estado actual de la genética humana en América Latina y contribuye a reducir la brecha existente en la información genética y genómica sobre sus poblaciones, originada en factores históricos, limitaciones de recursos y desigualdades respecto de los países desarrollados. De este modo, procura visibilizar conocimientos necesarios para la investigación, la educación y las aplicaciones médicas. Asimismo, reafirma el compromiso de la genética latinoamericana con la equidad, los derechos humanos, el acceso universal a la salud y la protección del derecho a la identidad. El libro analiza la diversidad genética de las poblaciones de la región y su importancia para la salud. Aborda la estructura poblacional, la selección natural y el aislamiento geográfico, así como la influencia de estos procesos genéticos en diversas afecciones mendelianas o de herencia compleja, entre ellas las distrofias de cinturas, la enfermedad de Huntington, las mucopolisacaridosis, las hemoglobinopatías, el cáncer de mama, la enfermedad de Parkinson, la diabetes tipo 2 y los trastornos psiquiátricos, los puntajes de riesgo poligénico.

RECOMENDACIONES PARA ESTUDIOS CITOGENÓMICOS EN NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS

María Fernanda Alú¹, Edgardo Baialardo¹, Carolina Belli², Laura Cabaleiro³, Carolina Cruz¹, Pamela Fortunato¹, Cecilia Lang⁴, Brenda Miller⁵, Mariana Quatrin³, Irma Slavutsky⁶, Flavia Stella^{7,8}

¹Servicio de Genética, Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”, Buenos Aires, ² Laboratorio Genética Hematológica, Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, ³ Servicio de Genética, Hospital de Niños “Sor María Ludovica”, La Plata, ⁴ Laboratorio de Especialidades Bioquímicas (LEB), Bahía Blanca, ⁵ Servicio de Genética, Hospital de Alta Complejidad El Cruce “Dr. Néstor Carlos Kirchner”, Florencio Varela, ⁶ Laboratorio Genética de Neoplasias Linfoides, Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, ⁷ Área de Genética, Hospital Nacional “Prof. Alejandro Posadas”, El Palomar, ⁸ Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón.

La estandarización de protocolos de estudios citogenómicos resulta esencial para consolidar registros multicéntricos y optimizar la estratificación pronóstica de los pacientes con neoplasias hematológicas. En ese marco, y frente a la falta de análisis al respecto, es que surgió la idea de confeccionar una guía para optimizar la realización de estos estudios en el ámbito de nuestro país, con la posibilidad y el interés de hacerlo extensivo a

otros países de Latinoamérica. El trabajo fue realizado por la Comisión de Onco-hematología de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de Argentina, grupo *Ad hoc* de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET) (<https://rits.conicet.gov.ar/red-colaborativa-de-profesionales-especializados-en-diagnostico-genetico-argentina/>). El mismo aporta información precisa sobre las alteraciones citogenéticas y citomoleculares correspondientes a cada una de las patologías onco-hematológicas que requieren este tipo de estudios, así como de las técnicas de elección para cada una de ellas y la forma de efectuar los informes correspondientes. Asimismo, se detallan las clasificaciones para cada entidad, previéndose la importancia de realizar actualizaciones periódicas, dado el alto nivel de información nueva aportada constantemente por la bibliografía internacional. La estandarización de protocolos de análisis entre los distintos centros de la región permitirá, sin duda, una mejor articulación entre especialistas, así como un desarrollo de la citogenómica en neoplasias hematológicas en Latinoamérica, con la importancia que esto conlleva, no sólo en la obtención de una mayor certeza diagnóstica y/o pronóstica de los pacientes, sino también su relevancia para el ámbito asistencial en el área de la Onco-Hematología.

LANZAMIENTO DE RED DE GENOMAS NEOTROPICALES (BIOGENOMAS)

Autoras: Juliana de Abreu Vianna, Laura Kamenetzky y Mariana Pires de Campos Telles.

La Red BioGenomas surgió, en 2025, a partir de un proceso de articulación entre investigadores latinoamericanos que identificaron la oportunidad de conectar las capacidades ya existentes en la región para avanzar, de manera colaborativa y más equitativa, en la genómica de la biodiversidad neotropical. El 26 de mayo de 2026, este movimiento avanzó hacia la formalización de la Red, seguida por la definición de su gobernanza y la creación de comités temáticos. La iniciativa busca fortalecer el protagonismo regional, conectando investigadores, laboratorios, colecciones, infraestructura, protocolos, datos y oportunidades de capacitación, de modo que los genomas de la biodiversidad neotropical sean cada vez más generados, analizados y utilizados en la propia América Latina. Entre sus prioridades se encuentran la estandarización de protocolos, el intercambio de infraestructura y conocimientos, la formación de recursos humanos y el desarrollo de proyectos colaborativos. Colibríes, peces y mariposas constituyen los primeros grupos taxonómicos con proyectos iniciados de manera colaborativa en el ámbito de la Red BioGenomas. En ALAG 2026 se realizará el lanzamiento oficial de la Red BioGenomas, fortaleciendo su visibilidad y la articulación de la comunidad latinoamericana en genómica de la biodiversidad.
