

## **Introducción del diagnóstico molecular de las trombofilias hereditarias en el Instituto de Hematología e Inmunología**

Introduction of molecular diagnosis of hereditary thrombophilias at the Institute of Hematology and Immunology

Gustavo Barroso Sanchez<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9932-4894>

<sup>1</sup>Instituto de Hematología e Inmunología, La Habana, Cuba.

Autor para la correspondencia: [gustavohem92@gmail.com](mailto:gustavohem92@gmail.com)

Recibido: 18/09/2024

Aprobado: 17/01/2025

### **Estimado Editor:**

Las trombofilias hereditarias son un conjunto de alteraciones genéticas que predisponen al individuo a desarrollar eventos trombóticos. Entre las mutaciones más comunes se encuentran la del factor V Leiden, polimorfismos en el gen de la protrombina, en el gen de la metilen-tetrahidrofolato-reductasa, entre otras.<sup>(1)</sup>

En Cuba, como en muchos países, las complicaciones tromboembólicas representan una causa importante de morbimortalidad, lo que subraya la necesidad de mejorar su diagnóstico y manejo. Al introducir el estudio molecular de estas enfermedades en el Instituto de Hematología e Inmunología (IHI), se facilita la identificación precisa de

individuos con riesgo genético, lo que permitirá personalizar los tratamientos y adoptar medidas preventivas adecuadas. Esto es particularmente importante en grupos vulnerables, como las embarazadas, donde la prevención y el manejo oportuno pueden reducir la incidencia de complicaciones graves, como la embolia pulmonar o la pérdida fetal. <sup>(2)</sup>

El análisis molecular de las trombofilias hereditarias es una herramienta clave para avanzar hacia una medicina con enfoque personalizado al identificar las mutaciones genéticas específicas que predisponen a la trombosis, lo cual permite ajustar las intervenciones terapéuticas a las características individuales de cada paciente. <sup>(3)</sup> En lugar de emplear un enfoque genérico, los tratamientos pueden adaptarse en función del perfil genético de cada paciente lo que permite optimizar los resultados clínicos, así como reducir las complicaciones asociadas al uso de anticoagulantes.

El IHI es una institución clave en el desarrollo de la Hematología en Cuba. La inclusión del estudio molecular de las trombofilias hereditarias no solo fortalece su capacidad diagnóstica, sino que también abre nuevas oportunidades para la investigación científica sobre la prevalencia de estas mutaciones en la población cubana, lo que contribuiría a un mejor conocimiento de la epidemiología de las trombofilias en el país. Además, la investigación en este campo puede aportar al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas y de prevención al proporcionar datos valiosos para diseñar políticas de salud pública adaptadas a la realidad local. Asimismo, la introducción de estas técnicas tiene un impacto formativo ya que los residentes en Hematología y otras disciplinas afines tendrán la oportunidad de trabajar con tecnologías avanzadas de diagnóstico genético, lo que los preparará mejor para enfrentar los desafíos de la medicina moderna.

Por otra parte, el laboratorio podría convertirse en un centro de referencia para el estudio de los estados de hipercoagulabilidad de causa hereditaria, así como para la formación de especialistas en técnicas de biología molecular aplicada a las enfermedades

tromboembólicas y posicionar a la institución como un referente regional en el Caribe y América Latina.

En síntesis, la introducción del estudio molecular de las trombofilias hereditarias en el Instituto de Hematología e Inmunología representa un hito clave para la institución y el país ya que contribuirá a la eficiencia del sistema de salud cubano al reducir costos y prevenir complicaciones graves, todo esto alineado con las políticas de salud pública orientadas a la prevención y manejo de enfermedades tromboembólicas. Este avance fortalece la capacidad del país para enfrentar uno de los desafíos más importantes en la medicina moderna: la trombosis y sus complicaciones.

## Referencias bibliográficas

1. Asmis L, Hellstern P. Thrombophilia Testing - a Systematic Review. Clin Lab. 2023 Apr 1;69(4). doi: <https://doi.org/10.7754/Clin.Lab.2022.220817>.
2. Colucci G, Tsakiris DA. Thrombophilia screening revisited: an issue of personalized medicine. J Thromb Thrombolysis. 2020 May;49(4):618-629. doi: <https://doi.org/10.1007/s11239-020-02090-y>.
3. Verstraete A, Freson K, Verhamme P, Vanassche T. Thrombophilia Testing: from Genetic Predisposition to Discrimination. TH Open. 2024 Apr 8;8(2):e177-e180. doi: <https://doi.org/10.1055/a-2284-4285>.