



La clasificación de variantes en genes relacionados con diversas vías genéticas, como la reparación por recombinación homóloga (HRR), ha sido recientemente normalizada, lo que ha representado un avance considerable en el ámbito de la genética molecular y la medicina personalizada. Este proceso ha permitido estandarizar el análisis genético en muchos aspectos, pero con ello también ha surgido una creciente complejidad que los facultativos y especialistas están comenzando a enfrentar. Nos encontramos ante variantes que no siempre siguen patrones interpretativos claros, lo que genera incertidumbre y desafíos importantes a la hora de proporcionar un diagnóstico preciso.

Dado este escenario, resulta evidente la necesidad de contar con un espacio en el que los profesionales podamos debatir de manera conjunta y constructiva sobre estas variantes complejas. La interpretación de los hallazgos genéticos no es solo una cuestión técnica, sino que tiene implicaciones profundas en la calidad del diagnóstico y el tratamiento que reciben nuestros pacientes. No podemos ignorar que la correcta identificación y clasificación de estas variantes puede ser determinante para el curso clínico de muchas patologías, y cualquier error en este proceso afectaría directamente la toma de decisiones terapéuticas.

Por ello, consideramos que la organización de una jornada dedicada exclusivamente al análisis y discusión de variantes genéticas complejas no solo es fundamental para nuestra formación y actualización profesional, sino que es absolutamente imprescindible para asegurar la máxima precisión en los diagnósticos que se ofrecen. La interpretación adecuada de estas variantes tiene un impacto directo en la práctica clínica diaria, y garantizar su correcta clasificación es crucial para optimizar el manejo y tratamiento de los pacientes, especialmente en aquellos casos en los que la genética juega un papel clave en el pronóstico.

Además, la aparición de nuevas vías genéticas y biomarcadores plantea aún más interrogantes que requieren una revisión exhaustiva y un consenso entre los expertos. La jornada que proponemos serviría como un foro para la reflexión y el debate, donde se podrían compartir experiencias, resolver dudas y establecer criterios más definidos para abordar estos casos complejos. Creemos que la colaboración entre distintos especialistas es la mejor forma de avanzar en esta área tan crítica y de asegurar que los pacientes reciban la mejor atención posible.

La celebración de este tipo de evento es una oportunidad única para mejorar la práctica clínica y seguir construyendo sobre los cimientos de la medicina de precisión, en beneficio tanto de los profesionales como, especialmente, de los pacientes.

*Javier Freire*

*Michele Biscuola*