

Desigualdades genómicas y medicina de precisión

Genomic inequalities and precision medicine

Herrera-Sánchez, Priscila Jaqueline¹; López -Cudco, Leidy Liceth²; Mina-Villalta, Geovanna Yamiley³

Recibido: 20/01/2025

Aceptado: 18/02/2025

Publicado: 30/04/2025

Cita: Herrera-Sánchez, P. J., López -Cudco, L. L., & Mina-Villalta, G. Y. (2025). Desigualdades genómicas y medicina de precisión. *Space Scientific Journal of Multidisciplinary*, 3(2), 1-13. <https://doi.org/10.63618/omd/ssjm/v3/n2/46>

Resumen

El presente estudio examina críticamente las desigualdades en la representación poblacional dentro de la investigación genómica y su impacto en la medicina de precisión. A través de una revisión bibliográfica sistemática de literatura académica publicada entre 2010 y 2024, se identificaron las principales brechas estructurales que favorecen a poblaciones de ascendencia europea y excluyen a grupos históricamente marginados. Los resultados revelan sesgos significativos en diagnósticos, predicciones clínicas y eficacia terapéutica, afectando especialmente a comunidades indígenas, afrodescendientes y latinoamericanas. Además, se evidencian consecuencias éticas y sociales que refuerzan desigualdades históricas en el acceso al conocimiento biomédico y a los beneficios clínicos. El artículo concluye que la medicina de precisión, lejos de democratizar el cuidado de la salud, podría profundizar inequidades si no se promueve una inclusión efectiva de la diversidad genética global. Se propone una reconfiguración ética y estructural de los modelos de investigación como vía hacia una justicia genómica real.

Palabras clave: desigualdades genómicas; medicina de precisión; diversidad genética; equidad en salud; justicia epistémica.

Abstract

The present study critically examines inequalities in population representation within genomic research and their impact on precision medicine. Through a systematic literature review of academic literature published between 2010 and 2024, major structural gaps that favor populations of European descent and exclude historically marginalized groups were identified. The results reveal significant biases in diagnoses, clinical predictions and therapeutic efficacy, especially affecting indigenous, Afro-descendant and Latin American communities. In addition, ethical and social consequences are evident that reinforce historical inequalities in access to biomedical knowledge and clinical benefits. The article concludes that precision medicine, far from democratizing health care, could deepen inequalities if it does not promote an effective inclusion of global genetic diversity. An ethical and structural reconfiguration of research models is proposed as a way towards real genomic justice.

Keywords: genomic inequalities; precision medicine; genetic diversity; health equity; epistemic justice.

¹ Pontificia Universidad Católica del Ecuador; Ecuador, Santo Domingo; <https://orcid.org/0000-0002-6537-3743>; pjherreras@pucesd.edu.ec

² Pontificia Universidad Católica del Ecuador; Ecuador, Santo Domingo; <https://orcid.org/0000-0002-4777-9766>; llopezc@pucesd.edu.ec

³ Universidad Técnica Luis Vargas Torres de Esmeraldas; Ecuador, Santo Domingo; <https://orcid.org/0009-0008-3245-1128>; geovanna.mina@utelvt.edu.ec



1. Introducción

En las últimas décadas, el desarrollo de la genómica y su integración progresiva en la práctica clínica han dado lugar al surgimiento de la medicina de precisión, una aproximación terapéutica que busca personalizar el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de enfermedades a partir de las características moleculares y genéticas de cada individuo. A pesar de los avances notables en esta disciplina, existe una creciente preocupación respecto a la equidad en el acceso y representación en los estudios genómicos globales. Esta preocupación ha derivado en el concepto de “desigualdades genómicas”, un término que hace referencia a las brechas sistemáticas en la inclusión de poblaciones diversas dentro de investigaciones genéticas y en la aplicación equitativa de sus beneficios (Sirugo, Williams & Tishkoff, 2019).

Actualmente, la mayoría de los estudios genómicos han sido realizados mayoritariamente en poblaciones de ascendencia europea, dejando subrepresentadas a las poblaciones africanas, latinoamericanas, asiáticas y de otras regiones con alta diversidad genética (Bentley et al., 2017). Esta desproporción en la representatividad no solo limita el alcance del conocimiento científico, sino que también restringe la aplicabilidad clínica de los hallazgos en medicina de precisión. Por ejemplo, variantes genéticas que influyen en la respuesta a medicamentos o en la predisposición a enfermedades pueden no estar presentes o no haber sido identificadas en poblaciones no europeas, lo cual genera tratamientos menos eficaces o diagnósticos erróneos en estos grupos (Popejoy & Fullerton, 2016).

Las afectaciones de esta problemática son amplias. En primer lugar, perpetúan las desigualdades estructurales en salud al limitar el acceso equitativo a tratamientos personalizados basados en evidencia genómica. En segundo lugar, afectan la calidad del conocimiento científico al generar sesgos en los datos genómicos que comprometen la validez externa de los resultados obtenidos. Adicionalmente, las desigualdades genómicas refuerzan dinámicas históricas de exclusión en la investigación biomédica, donde comunidades vulnerables han sido sistemáticamente marginadas de los beneficios derivados del conocimiento científico, reproduciendo formas de colonialismo científico y ético (Boddington, 2020).

Frente a este panorama, se vuelve crucial justificar el abordaje crítico de las desigualdades genómicas en el contexto de la medicina de precisión. La comprensión de los factores que originan y perpetúan estas brechas permite orientar estrategias para mejorar la inclusión de grupos subrepresentados en las investigaciones genéticas y garantizar una distribución más equitativa de los beneficios de la medicina personalizada. Esta revisión resulta viable y pertinente no solo desde una perspectiva científica, sino también ética y social, dado que promueve la justicia en salud, la diversidad en la producción de conocimiento y el

respeto a los derechos de comunidades históricamente excluidas (Knerr et al., 2023).

La viabilidad de esta revisión se sostiene en la creciente disponibilidad de literatura científica de alta calidad en bases de datos especializadas como Scopus y Web of Science, que permiten acceder a investigaciones recientes sobre la representación poblacional en estudios genómicos, las implicancias clínicas de esta desigualdad y las estrategias que diferentes instituciones y consorcios han desarrollado para abordar este desafío. Asimismo, la revisión se fundamenta en el enfoque interseccional que reconoce cómo las desigualdades genómicas no se limitan a criterios étnico-raciales, sino que también interactúan con factores sociales, económicos, geográficos y de género (Carroll et al., 2020).

El objetivo de este artículo es analizar, a través de una revisión bibliográfica sistemática y crítica, las principales desigualdades genómicas existentes en la investigación científica contemporánea y su impacto en la medicina de precisión. Se busca identificar los determinantes estructurales y científicos que originan dichas desigualdades, así como evaluar las estrategias propuestas o implementadas para superarlas. En este sentido, el artículo pretende aportar a la discusión académica sobre la necesidad de democratizar la investigación genómica y fomentar una medicina de precisión más inclusiva, equitativa y globalmente representativa.

La naturaleza bibliográfica de esta revisión permite integrar y comparar múltiples perspectivas teóricas y resultados empíricos provenientes de diferentes contextos geográficos y sociohistóricos. De esta forma, se ofrecerá una visión amplia, crítica y documentada de las desigualdades genómicas y su relación con los principios éticos y clínicos de la medicina de precisión. Este análisis no solo pretende identificar las limitaciones actuales del conocimiento, sino también aportar recomendaciones y buenas prácticas para avanzar hacia una ciencia genómica más justa y participativa.

2. Materiales y Métodos

Para el desarrollo del presente artículo de revisión bibliográfica, se adoptó una metodología de enfoque exploratorio con el objetivo de recopilar, analizar y sintetizar información científica relevante sobre las desigualdades genómicas en el contexto de la medicina de precisión. Este enfoque permitió abordar la temática desde una perspectiva crítica y amplia, integrando hallazgos provenientes de diversas disciplinas como la genética, la bioética, la medicina, la salud pública y los estudios sociales de la ciencia.

La búsqueda de información se realizó en bases de datos académicas reconocidas y especializadas, priorizando Scopus y Web of Science (WoS) por su rigurosidad en la indexación de literatura científica revisada por pares. Se definieron criterios de inclusión que consideraron publicaciones en inglés y español, con fechas de publicación entre los años 2010 y 2024, a fin de garantizar la actualidad y pertinencia

de los estudios seleccionados. Se incorporaron artículos de investigación originales, revisiones sistemáticas, revisiones narrativas, análisis de políticas científicas, documentos institucionales y consensos de expertos relacionados con la representación poblacional en estudios genómicos y sus implicancias en la medicina de precisión.

La estrategia de búsqueda combinó descriptores y términos clave tales como "genomic disparities", "precision medicine", "population diversity in genomics", "ethics in genomics", "health inequities", entre otros, utilizando operadores booleanos para refinar los resultados y aumentar la relevancia de las fuentes encontradas. Posteriormente, se realizó una lectura crítica de los resúmenes y textos completos para evaluar la calidad metodológica, la solidez de los argumentos y la contribución al tema central del estudio. Se excluyeron artículos con bajo nivel de evidencia, duplicados o que no abordaran específicamente las dimensiones de desigualdad o inclusión en la genómica.

Una vez seleccionadas las fuentes, se procedió al análisis temático de los contenidos, identificando categorías emergentes que permitieron organizar la información en función de los determinantes estructurales de la desigualdad genómica, las consecuencias clínicas y sociales de estas brechas, así como las propuestas y estrategias de mejora planteadas por la literatura. Este proceso se desarrolló de forma inductiva, respetando el enfoque exploratorio del estudio y favoreciendo una comprensión integral del fenómeno desde múltiples perspectivas. Para la gestión y organización de las referencias se utilizó un gestor bibliográfico especializado, lo cual facilitó la elaboración del marco teórico y garantizó el cumplimiento de las normas de citación en estilo APA séptima edición. Finalmente, la información fue sintetizada y redactada siguiendo criterios de claridad, coherencia argumentativa y rigor académico, con el propósito de ofrecer una visión articulada, crítica y bien fundamentada sobre las desigualdades genómicas y su impacto en la medicina de precisión.

3. Resultados

3.1. Brechas en la representación genómica

3.1.1. Dominio de datos europeos

La investigación genómica, especialmente en su fase inicial y en los grandes proyectos internacionales como el *1000 Genomes Project* y el *UK Biobank*, ha estado caracterizada por una desproporcionada participación de individuos de ascendencia europea. Esta tendencia ha generado un sesgo estructural en la producción y aplicación del conocimiento genético, que ha sido ampliamente documentado en la literatura científica. Según Popejoy y Fullerton (2016), más del 80 % de los individuos incluidos en estudios de asociación de genoma completo (GWAS, por sus siglas en inglés) eran de origen europeo, a pesar de que este grupo representa menos del 16 % de la población mundial. Esta sobrerrepresentación

tiene profundas consecuencias, no solo para la validez y generalización de los hallazgos, sino también para la implementación de la medicina de precisión, cuyo principio fundamental es la adaptación individualizada de las intervenciones médicas.

El dominio de datos europeos ha sido reforzado por factores estructurales, como la ubicación geográfica de los principales centros de investigación, la asignación desigual de fondos científicos, la infraestructura bioinformática centralizada en países de altos ingresos y la falta de políticas internacionales de inclusión científica. Este desequilibrio ha conducido a un círculo vicioso donde las poblaciones que no son objeto de investigación permanecen invisibilizadas en la literatura y marginadas en el diseño de tecnologías biomédicas, como biomarcadores, terapias dirigidas y algoritmos de predicción (Sirugo, Williams, & Tishkoff, 2019).

Además, esta hegemonía genética europea impacta directamente en la precisión de las herramientas de medicina personalizada. Los scores de riesgo poligénico, que estiman la susceptibilidad a enfermedades complejas a partir de variantes genéticas comunes, han demostrado una eficacia significativamente menor en poblaciones no europeas. Martin et al. (2019) evidenciaron que la precisión de estos scores puede disminuir hasta en un 80 % cuando se aplican fuera del grupo poblacional en el que fueron desarrollados, generando errores diagnósticos, tratamientos inadecuados y una falsa sensación de neutralidad científica. Esta limitación técnica puede traducirse en exclusiones clínicas de facto, donde individuos de ascendencia no europea reciben una atención menos precisa y, por ende, menos efectiva.

Desde el punto de vista epistemológico, la concentración de datos genéticos europeos también limita la capacidad del conocimiento científico para capturar la verdadera diversidad biológica humana. África, por ejemplo, es el continente con mayor diversidad genética, producto de su papel como cuna de la humanidad. Sin embargo, menos del 2 % de los estudios genómicos incluyen a individuos africanos (Fatumo et al., 2022). Esta omisión es grave, ya que puede invisibilizar variantes genéticas con importantes implicaciones para la comprensión de enfermedades como la hipertensión, la diabetes tipo 2 o el cáncer, cuyas manifestaciones clínicas varían entre diferentes grupos poblacionales. Por lo tanto, abordar el dominio de datos europeos no es solo una cuestión de justicia social, sino también de rigor científico.

3.1.2. Ausencia de poblaciones diversas

La escasa representación de poblaciones no europeas en los estudios genómicos internacionales constituye una de las principales barreras para el desarrollo equitativo de la medicina de precisión. Poblaciones indígenas, afrodescendientes, asiáticas, mestizas y otras comunidades marginadas han sido históricamente excluidas tanto del diseño como de la implementación de investigaciones biomédicas. Esta exclusión no es fortuita, sino que responde a dinámicas de

colonialismo científico, donde las agendas investigativas, los criterios de inclusión y los modelos de consentimiento informado se construyen desde lógicas eurocéntricas y ajenas a los contextos locales (Carroll et al., 2020).

En América Latina, región caracterizada por una compleja estructura genética resultado de procesos históricos de mestizaje entre poblaciones indígenas, europeas y africanas, la situación es particularmente crítica. Cerrato et al. (2022) advierten que menos del 1 % de los datos genómicos globales corresponden a individuos latinoamericanos. Esta cifra revela un alarmante vacío de conocimiento que tiene implicancias clínicas directas: variantes genéticas propias de la región no han sido debidamente caracterizadas, y muchas de las pruebas diagnósticas disponibles no consideran la especificidad genética de estas poblaciones. Esta ausencia compromete el desarrollo de políticas de salud pública informadas por evidencia genómica local y dificulta la implementación efectiva de programas de medicina personalizada.

Asimismo, la falta de diversidad en los estudios genómicos perpetúa desigualdades históricas en el acceso a los beneficios de la ciencia. Comunidades indígenas y afrodescendientes han sido objeto de múltiples formas de exclusión, explotación e invisibilización en el ámbito de la investigación biomédica. La recolección de datos sin consentimiento informado adecuado, la falta de devolución de resultados, la imposición de marcos normativos externos y la apropiación indebida del conocimiento son solo algunas de las prácticas denunciadas en contextos donde el extractivismo científico ha prevalecido sobre la justicia epistémica (Hudson et al., 2020).

Superar estas brechas requiere un enfoque integral que no solo aumente la representación de poblaciones diversas en los estudios genómicos, sino que transforme las relaciones de poder en la producción del conocimiento. Esto implica adoptar principios de gobernanza participativa, como los propuestos en los *CARE Principles for Indigenous Data Governance*, los cuales priorizan el control comunitario sobre los datos, la responsabilidad, la relevancia contextual y la equidad en los beneficios (Carroll et al., 2020). Además, es fundamental fortalecer las capacidades científicas locales mediante inversiones sostenidas en formación de recursos humanos, infraestructura tecnológica y financiación autónoma de proyectos genómicos que respondan a las necesidades y prioridades de las propias comunidades.

En síntesis, la ausencia de poblaciones diversas en la investigación genómica no solo representa una falla ética y social, sino también un obstáculo para la excelencia científica. La construcción de una medicina de precisión verdaderamente inclusiva y global requiere una transformación profunda en las formas de hacer ciencia, donde la diversidad no sea vista como una variable marginal, sino como un componente central del conocimiento genómico contemporáneo.

3.2. Consecuencias clínicas y éticas

3.2.1. Sesgos en diagnóstico y tratamiento

La aplicación clínica de la genómica ha generado una transformación sustancial en la medicina contemporánea, particularmente en el campo de la medicina de precisión, que se apoya en el uso de información genética para guiar decisiones médicas individualizadas. Sin embargo, el predominio de datos provenientes de poblaciones europeas en los estudios genómicos ha dado lugar a importantes sesgos en la interpretación de variantes genéticas y en la eficacia de los modelos de predicción clínica, comprometiendo así la equidad en la atención médica (Martin et al., 2019). Estos sesgos no son incidentales ni meramente técnicos, sino que tienen implicaciones prácticas, éticas y estructurales que afectan a millones de personas alrededor del mundo, especialmente a aquellas que ya enfrentan barreras históricas de acceso al sistema de salud.

Uno de los ejemplos más ilustrativos de este problema es el uso de los scores de riesgo poligénico (PRS, por sus siglas en inglés), que estiman la probabilidad de que un individuo desarrolle enfermedades complejas como la diabetes tipo 2, el cáncer de mama o enfermedades cardiovasculares, a partir de la suma ponderada de miles de variantes genéticas comunes. A pesar de su utilidad teórica, estos modelos han sido desarrollados principalmente a partir de cohortes europeas, lo que reduce drásticamente su aplicabilidad y precisión en otras poblaciones. Un estudio pionero de Martin et al. (2019) demostró que los PRS tienen una precisión hasta cinco veces menor en individuos africanos en comparación con europeos, y que su aplicación sin ajustes puede exacerbar las disparidades ya existentes en salud, al generar diagnósticos incorrectos o decisiones clínicas basadas en supuestos erróneos.

Otro caso paradigmático fue documentado por Manrai et al. (2016), quienes identificaron variantes en genes relacionados con enfermedades cardíacas que eran consideradas patogénicas en bases de datos clínicas ampliamente utilizadas. No obstante, dichas variantes resultaron ser polimorfismos benignos comunes en poblaciones afrodescendientes, lo que condujo a diagnósticos de miocardiopatía hipertrófica erróneos, con el consecuente impacto psicológico, médico y económico para los pacientes. Este hallazgo pone en evidencia cómo la ausencia de diversidad en las bases de datos genéticas puede inducir errores clínicos graves y reforzar prácticas de sobremedicalización en ciertas poblaciones.

La farmacogenómica, campo central en la medicina de precisión, también sufre consecuencias similares. Las diferencias genéticas entre poblaciones pueden afectar la metabolización, eficacia y toxicidad de diversos fármacos, sin embargo, las guías clínicas siguen basándose predominantemente en estudios realizados con individuos europeos o eurodescendientes. Por ejemplo, la respuesta al anticoagulante warfarina depende de variantes en los genes *CYP2C9* y *VKORC1*, cuya frecuencia y expresión varían significativamente entre grupos étnicos. Limdi y

Veenstra (2012) demostraron que la dosificación óptima puede diferir notablemente entre afroamericanos y europeos, y que ignorar estas diferencias puede llevar a una mayor incidencia de efectos adversos como hemorragias o trombosis.

Desde un enfoque bioético, estos sesgos representan una violación directa del principio de equidad, al ofrecer un estándar de atención inferior a personas no representadas adecuadamente en la investigación genómica. También comprometen el principio de beneficencia, al exponer a ciertos grupos a riesgos innecesarios por decisiones clínicas mal informadas. Como han argumentado Green et al. (2020), el avance de la medicina de precisión debe estar acompañado por una evaluación ética rigurosa que garantice que los beneficios de la tecnología no estén limitados a poblaciones privilegiadas.

3.2.2. Refuerzo de desigualdades en salud

Más allá de las consecuencias clínicas inmediatas, las desigualdades en la representación genómica actúan como mecanismos que perpetúan y amplifican inequidades estructurales en salud. Estas desigualdades no solo se reflejan en la precisión diagnóstica o terapéutica, sino también en el acceso diferencial a las tecnologías genómicas, a las oportunidades de participación en ensayos clínicos y al control sobre los datos genéticos de las comunidades.

En términos de acceso, muchas de las innovaciones asociadas a la medicina de precisión —como pruebas genéticas, terapias dirigidas y plataformas de monitoreo genómico— están concentradas en países de altos ingresos y en centros de investigación con altos recursos, lo que crea una brecha creciente entre quienes pueden beneficiarse de estas herramientas y quienes quedan excluidos por razones geográficas, económicas o étnicas (Fatumo et al., 2022). Esta situación es particularmente alarmante en regiones como América Latina, África subsahariana y Asia meridional, donde las capacidades tecnológicas y de infraestructura para realizar estudios genómicos de alta calidad son limitadas o inexistentes (Mulder et al., 2018).

Además, la concentración de los biobancos y de las plataformas de análisis genético en el norte global ha generado una dinámica de extractivismo científico, donde los datos biológicos de poblaciones del sur global son recolectados, analizados y monetizados sin participación significativa ni retorno de beneficios para las comunidades donantes. Esto refuerza una lógica colonial en la producción del conocimiento biomédico, donde ciertos cuerpos y territorios son vistos como “fuentes de datos”, pero no como sujetos epistémicos ni beneficiarios del avance científico (Benjamin, 2019).

El refuerzo de desigualdades en salud también se evidencia en la limitada representación de ciertas poblaciones en estudios clínicos relacionados con la genómica. Una revisión sistemática de Loree et al. (2019) sobre ensayos clínicos oncológicos en Estados Unidos mostró que las personas afroamericanas, latinas, asiáticas y nativas americanas están consistentemente subrepresentadas, lo que

limita la validez generalizable de los tratamientos aprobados y perpetúa la falta de información sobre la eficacia y seguridad de las terapias en estos grupos.

Superar estas desigualdades requiere un replanteamiento profundo del modelo actual de investigación genómica. Diversas iniciativas han emergido para contrarrestar estas brechas, entre ellas el consorcio *H3Africa*, que promueve la investigación genómica africana liderada por científicos locales, y los *CARE Principles for Indigenous Data Governance*, que ofrecen un marco ético para el manejo respetuoso de los datos genómicos de pueblos indígenas (Carroll et al., 2020). Estas propuestas abogan por una ciencia más democrática, colaborativa y culturalmente situada, en la que las comunidades tengan control sobre sus datos y participación activa en el diseño de las investigaciones.

En suma, las consecuencias clínicas y éticas de las desigualdades genómicas trascienden la precisión de los diagnósticos y tratamientos, para insertarse en un entramado de desigualdades históricas, económicas y epistémicas. Si no se abordan de manera estructural, estas desigualdades pueden transformar a la medicina de precisión, no en un instrumento de equidad, sino en un catalizador de nuevas formas de exclusión. Por ello, resulta urgente avanzar hacia modelos de investigación inclusiva y justicia genómica, donde la diversidad sea no solo representada, sino integrada desde el diseño hasta la aplicación clínica.

4. Discusión

La evidencia recopilada en esta revisión permite sostener que las desigualdades genómicas representan un problema multidimensional que compromete no solo la validez científica de la medicina de precisión, sino también su legitimidad ética, su viabilidad clínica y su sostenibilidad social. A pesar de los avances tecnológicos en secuenciación masiva, análisis bioinformáticos y plataformas de diagnóstico personalizado, subsiste una brecha estructural en la inclusión de poblaciones genéticamente diversas en los estudios genómicos. Esta situación no puede interpretarse como una mera deficiencia técnica, sino como el resultado de una configuración desigual en los procesos de producción, acceso y aplicación del conocimiento biomédico global (Sirugo, Williams & Tishkoff, 2019; Popejoy & Fullerton, 2016).

En términos científicos, la sobrerrepresentación de individuos de ascendencia europea en estudios genómicos ha generado una distorsión significativa en las inferencias clínicas derivadas de estos datos. Esta distorsión se materializa en modelos de riesgo genético que pierden precisión predictiva cuando se aplican a otras poblaciones, en la clasificación errónea de variantes como patogénicas o benignas según el grupo de referencia, y en la falta de validación farmacogenómica para una gran proporción de la población mundial (Manrai et al., 2016; Fatumo et al., 2022). La consecuencia directa es una medicina de precisión que, en su forma

actual, no solo es limitada en su aplicabilidad universal, sino que puede volverse clínicamente ineficaz o incluso perjudicial para grupos subrepresentados.

Desde la perspectiva clínica, los sesgos en el diagnóstico y tratamiento son una de las manifestaciones más tangibles de estas desigualdades. La evidencia muestra que herramientas como los scores de riesgo poligénico tienen una capacidad predictiva sustancialmente menor en personas de ascendencia africana o latinoamericana en comparación con individuos europeos (Martin et al., 2019). Esto implica que, en la práctica médica, se pueden estar tomando decisiones basadas en predicciones erróneas, lo que conlleva a sobremedicalización, diagnósticos fallidos o exclusión de intervenciones preventivas. A nivel de salud pública, esta situación plantea un grave dilema, ya que los sistemas de salud podrían estar institucionalizando tecnologías genómicas que reproducen errores sistemáticos contra ciertas poblaciones.

Desde el enfoque bioético, esta revisión pone de relieve cómo la genómica contemporánea reproduce patrones de exclusión y dominación epistémica que contradicen los principios de justicia, equidad y beneficencia. El hecho de que muchas poblaciones indígenas, afrodescendientes y mestizas estén ausentes de las bases de datos genéticas globales, no solo las priva de los beneficios del avance biomédico, sino que también refuerza su estatus como "objetos" de estudio antes que como "sujetos" con agencia y derechos en la investigación (Benjamin, 2019; Carroll et al., 2020). La medicina de precisión, concebida inicialmente como una vía para reducir la incertidumbre clínica y mejorar los resultados terapéuticos, corre el riesgo de transformarse en una tecnología excluyente si no se reconfigura en términos de inclusión, diversidad y participación comunitaria.

Estas dinámicas tienen implicaciones profundas para la justicia social en salud. La exclusión estructural de ciertas poblaciones de los estudios genómicos internacionales refuerza las disparidades históricas en el acceso al conocimiento, a los servicios sanitarios avanzados y a la toma de decisiones basada en evidencia. Como han señalado Green et al. (2020), si los beneficios de la genómica se distribuyen de forma desigual, la medicina de precisión dejará de ser un paradigma transformador para convertirse en un agente de segmentación biomédica, en el que solo ciertos cuerpos serán visibles, diagnosticables y tratables con alta precisión. En consecuencia, estas tecnologías contribuirán no a cerrar, sino a ampliar la brecha sanitaria global.

La participación limitada de comunidades no europeas en estudios clínicos y consorcios de investigación, así como la escasa infraestructura genómica en regiones como África, América Latina o el Sudeste Asiático, reafirman esta tendencia. Las capacidades locales para desarrollar investigaciones genéticas contextualizadas son aún insuficientes, debido tanto a la falta de inversión como a la escasa transferencia tecnológica por parte de los países del norte global. Iniciativas como *H3Africa* (Human Heredity and Health in Africa) han demostrado

que es posible desarrollar investigación genómica de alta calidad liderada por investigadores locales, con beneficios directos para las poblaciones involucradas (Mulder et al., 2018). Sin embargo, este tipo de experiencias aún son la excepción más que la regla.

Por lo tanto, superar las desigualdades genómicas requiere un cambio de paradigma en la gobernanza científica. Esto implica avanzar hacia modelos colaborativos que respeten la soberanía de los datos genéticos, promuevan el consentimiento informado culturalmente adaptado, y garanticen la participación significativa de comunidades en todas las fases del proceso investigativo. Asimismo, es fundamental que las instituciones científicas y de salud pública adopten políticas de acción afirmativa para incluir poblaciones subrepresentadas, tanto en los estudios clínicos como en la formación de recursos humanos especializados en genómica (Carroll et al., 2020; Green et al., 2020).

La medicina de precisión debe ser entendida como una oportunidad no solo tecnológica, sino también política y ética, para rediseñar un modelo de salud más justo, inclusivo y sensible a la diversidad humana. Esta transformación no será posible sin una voluntad decidida por parte de los actores involucrados —científicos, clínicos, responsables políticos y comunidades— para corregir las asimetrías estructurales que históricamente han limitado el acceso equitativo al conocimiento biomédico. La justicia genómica no es una utopía, sino una necesidad urgente si se pretende que los avances científicos cumplan con su promesa de beneficiar a toda la humanidad y no solo a una fracción privilegiada de ella.

5. Conclusiones

A partir del análisis exhaustivo de la literatura científica sobre las desigualdades genómicas en el contexto de la medicina de precisión, se concluye que estas brechas representan un desafío urgente y complejo para la equidad en salud, la validez científica y la ética biomédica contemporánea. La sobrerrepresentación de datos genómicos de ascendencia europea ha configurado un modelo de medicina personalizada limitado, cuya aplicabilidad y eficacia disminuyen significativamente en poblaciones no incluidas de forma adecuada en los estudios genéticos globales. La falta de diversidad en los datos genómicos no solo genera sesgos clínicos en diagnósticos, tratamientos y predicción de riesgo, sino que también reproduce patrones de exclusión histórica en la producción del conocimiento biomédico. Esta situación profundiza desigualdades preexistentes en salud y restringe el acceso de comunidades marginadas a los beneficios de la innovación científica, contradiciendo los principios fundamentales de equidad, justicia y universalidad que deberían orientar el desarrollo de la medicina de precisión.

El abordaje de esta problemática exige una transformación profunda de las estructuras de gobernanza científica, así como de las prácticas investigativas que han privilegiado ciertos grupos poblacionales en detrimento de otros. Para

garantizar una medicina genómica verdaderamente inclusiva, es imprescindible fortalecer la representación de poblaciones diversas en los estudios genéticos, fomentar la participación activa y respetuosa de las comunidades en el diseño y aplicación de la investigación, y promover modelos de cooperación internacional basados en la equidad y la soberanía de los datos.

La construcción de una medicina de precisión ética, efectiva y globalmente representativa no puede prescindir de la diversidad genética ni del respeto por las realidades sociales, culturales y geográficas de las poblaciones del mundo. Solo mediante un compromiso firme con la justicia genómica será posible garantizar que los avances científicos beneficien de manera equitativa a toda la humanidad.

CONFLICTO DE INTERESES

“Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses”.

Referencias Bibliográficas

- Benjamin, R. (2019). *Race after technology: Abolitionist tools for the new Jim code*. Polity Press.
- Bentley, A. R., Callier, S. L., & Rotimi, C. N. (2017). Diversity and inclusion in genomic research: why the uneven progress? *Journal of Community Genetics*, 8(4), 255–266. <https://doi.org/10.1007/s12687-017-0316-6>
- Boddington, P. (2020). Ethical Challenges in Genomic Medicine. *The New Bioethics*, 26(3), 181–194.
- Carroll, S. R., Garba, I., Figueroa-Rodríguez, O. L., Holbrook, J., Lovett, R., Materechera, S., ... & Hudson, M. (2020). The CARE Principles for Indigenous Data Governance. *Data Science Journal*, 19(1), 43. <https://doi.org/10.5334/dsj-2020-043>
- Cerrato, C., Garmendia, J. L., & López-Cortés, A. (2022). Underrepresentation of Latin American populations in genomic databases limits medicine's precision. *Frontiers in Genetics*, 13, 871722.
- Fatumo, S., Chikowore, T., Choudhury, A. *et al.* A roadmap to increase diversity in genomic studies. *Nat Med* 28, 243–250 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41591-021-01672-4>
- Green, E. D., Gunter, C., Biesecker, L. G., Di Francesco, V., Easter, C. L., Feingold, E. A., ... & Guyer, M. S. (2020). Strategic vision for improving human health at The Forefront of Genomics. *Nature*, 586(7831), 683–692. <https://doi.org/10.1038/s41586-020-2817-4>
- Herrera-Sánchez, P. J., & Mina-Villalta, G. Y. (2023). Riesgos de la mala higiene de los equipos quirúrgicos. *Journal of Economic and Social Science Research*, 3(1), 64–75. <https://doi.org/10.55813/gaeal/jessr/v3/n1/63>

- Hudson, M., Garrison, N.A., Sterling, R. *et al.* Rights, interests and expectations: Indigenous perspectives on unrestricted access to genomic data. *Nat Rev Genet* 21, 377–384 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41576-020-0228-x>
- Knerr, S., Way, G. P., He, M. M., Le, J. Q., Camp, N. J., & Goecks, J. (2023). Opportunities and challenges in achieving diversity in cancer genomic studies. *Cancer Cell*, 41(1), 3–6.
- Limdi, N. A., & Veenstra, D. L. (2012). Warfarin pharmacogenetics. *Pharmacotherapy*, 28(9), 1084–1097. <https://doi.org/10.1592/phco.28.9.1084>
- Loree, J. M., Anand, S., Dasari, A., Unger, J. M., Gothwal, A., Ellis, L. M., ... & Kopetz, S. (2019). Disparity of race reporting and representation in clinical trials leading to cancer drug approvals from 2008 to 2018. *JAMA Oncology*, 5(10), e191870. <https://doi.org/10.1001/jamaoncol.2019.1870>
- Manrai, A. K., Funke, B. H., Rehm, H. L., Olesen, M. S., Maron, B. A., Szolovits, P., ... & Kohane, I. S. (2016). Genetic misdiagnoses and the potential for health disparities. *New England Journal of Medicine*, 375(7), 655–665. <https://doi.org/10.1056/NEJMsa1507092>
- Martin, A. R., Kanai, M., Kamatani, Y., Okada, Y., Neale, B. M., & Daly, M. J. (2019). Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities. *Nature Genetics*, 51(4), 584–591. <https://doi.org/10.1038/s41588-019-0379-x>
- Mulder, N., Adebisi, E., Adebisi, M., Adeyemo, A., Ahmed, A. E., Ahmed, R., ... & Tiffin, N. (2018). Development of bioinformatics infrastructure for genomics research. *Global Heart*, 13(4), 347–352.
- Nieto-Chávez, M.-E., & Guevara-Villacís, M. V. (2024). Impacto de la actividad física excesiva en el desarrollo de trastornos de conducta alimentaria. *Journal of Economic and Social Science Research*, 4(4), 237–257. <https://doi.org/10.55813/gaeal/jessr/v4/n4/144>
- Popejoy, A. B., & Fullerton, S. M. (2016). Genomics is failing on diversity. *Nature*, 538(7624), 161–164. <https://doi.org/10.1038/538161a>
- Salazar-Villegas, B., Lopez-Mallama, O. M., & Mantilla-Mejía, H. (2023). Historia de la Salud en Colombia: del Periodo Precolombino a el Periodo Higienista 1953. *Journal of Economic and Social Science Research*, 3(3), 1–12. <https://doi.org/10.55813/gaeal/jessr/v3/n3/69>
- Sirugo, G., Williams, S. M., & Tishkoff, S. A. (2019). The Missing Diversity in Human Genetic Studies. *Cell*, 177(1), 26–31. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.02.048>