

Genética clínica y medicina de familia, ¿extraña pareja?

Ismael Ejarque Doménech

Médico de familia, genetista clínico y analista clínico

Son muchos los años que llevamos en España sin especialidad de genética clínica. Se creó brevemente en agosto de 2014 y duró dos años y medio. Se anuló en diciembre de 2016 al anularse el Real Decreto de Troncalidad. Por eso ahora hay que volver a negociar con el Ministerio de Sanidad.

Se pretende que dicha especialidad sea para médicos, biólogos, farmacéuticos y químicos, y que tenga dos subprogramas formativos: el clínico y el de laboratorio (genética molecular, citogenética y genética bioquímica).

Una de las consecuencias que tiene la falta de la especialidad es que la genética clínica no impregna al resto de las especialidades médicas, como por ejemplo la medicina de familia.

Y es que en el currículum formativo del médico de familia español no se recogen sus competencias ni habilidades en genética clínica. Esto es fundamental

para que la medicina de precisión abarque también a la atención primaria y se le dé un enfoque bio-psico-social.

Al mismo tiempo que un médico de familia tiene claros los criterios para derivar sus pacientes desde atención primaria hacia las consultas externas de cirugía, medicina interna u otorrino, también debería conocer los criterios para derivar al servicio de genética clínica de referencia. Lo ideal sería que el médico de familia pueda derivar directamente a genética directamente y sin intermediarios.

Por eso el MIR de medicina de familia debe tener un mes de rotación en total entre los servicios de genética clínica y las unidades de cáncer hereditario.

El objetivo formativo de todo médico de familia en asuntos de genética clínica debería ser de seis habilidades y de diez competencias.



*En el currículum formativo
del médico de familia español
no se recogen sus
competencias ni habilidades
en genética clínica.*

Las seis habilidades son:

- Saber construir un árbol genealógico detallado y de tres generaciones según la nomenclatura estandarizada.
- Conocer los diversos patrones de herencia: autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado a X, mitocondrial... y saberlos identificar en el árbol genealógico de las familias atendidas.
- Conocer los criterios de derivación desde atención primaria a los servicios de genética clínica de referencia.
- Conocer las enfermedades genéticas más frecuentes en atención primaria, y también las 10-15 enfermedades raras del cupo del propio médico de familia siendo asistidos por el uso del protocolo DICE-APER (<http://dice-aper.semfyc.es>).
- Saber comunicar de manera empática a los pacientes con problemas genéticos con un lenguaje fácil para la población general.
- Conocer los límites éticos y legales que implica conocer el estatus genético de una determinada persona de una familia. El médico de familia no debe ponerse en contacto con los familiares del sujeto afecto. Debe ser el sujeto afecto quien se lo comunique a sus familiares. Esto es así por la ley de autonomía del paciente y la ley de investigación biomédica.

Respecto a las diez competencias, éstas son:

- Identificación de personas a riesgo de una enfermedad genética.
- Asesoramiento preconcepcional desde atención primaria de manera protocolizada.
- Conocer las técnicas de diagnóstico prenatal.

- Conocer los recursos telefónicos y bibliográficos sobre teratología.
- Seguimiento de los pacientes con una enfermedad genética (p.ej.: síndrome de Down) en colaboración con los servicios de genética clínica.
- Identificación de problemas psico-sociales en las enfermedades raras;
- Conocer los distintos tipos de tests genéticos.
- Conocer los recursos de genética clínica en internet.
- Conocer los servicios de genética clínica y las unidades de cáncer hereditario y saber cómo derivar a sus pacientes.
- Conocer las propias limitaciones, ya que no se trata de ser el "genetista de atención primaria".

En definitiva, el médico de familia ha de tener unas habilidades y competencias básicas en genética clínica.

Publicado online 31 de mayo de 2017