



## EDITORIAL semFYC

# Habilidades y competencias en genética clínica para el médico de familia español



## Skills and competencies in clinical genetics for Spanish family doctor

La genética clínica es una nueva especialidad biomédica en España. El 6 de agosto de 2014 se publicó el Real Decreto de Troncalidad en el BOE<sup>1</sup>, y también con él se creó la especialidad de genética clínica para médicos, biólogos, farmacéuticos y químicos. Pero, de momento está en desarrollo. Somos de los últimos países en Europa que tienen dicha especialidad, por lo que estamos en el pelotón de cola. Como consecuencia de lo anterior en el currículum formativo del médico de familia español NO se encuentran sus competencias en genética clínica. Esas competencias ya se recogen en varios países de nuestro entorno<sup>2</sup>.

Desde el Grupo de Trabajo SEMFYC sobre «Genética Clínica y Enfermedades Raras» estamos trabajando para que las cosas cambien. Sabemos que en el currículum formativo del médico de familia español NO se contemplan las competencias en genética clínica. Por eso, en noviembre de 2015 escribimos a la Comisión Nacional de Medicina Familiar y Comunitaria del Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud, para informarles de las competencias y habilidades en esta materia que se deberían acometer dentro del periodo formativo del MIR de medicina de familia.

Las habilidades que todo médico de familia español debe conocer para desarrollar correctamente su rol dentro de su área de conocimientos de la genética clínica son: 1) Saber construir un árbol genealógico detallado, y de 3 generaciones según la nomenclatura estandarizada. Genetistas y médicos de familia comparten la visión de que los pacientes se perciben en familias y no como entes aislados; 2) Conocer los diversos patrones de herencia: autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X, mitocondrial, ..., y saberlos identificar en el árbol genealógico de las familias atendidas; 3) Conocer los criterios de derivación, para derivar todo tipo de enfermedades genético-hereditarias, incluidas las agregaciones familiares de cáncer, desde la atención primaria a los centros clínicos de referencia; 4) Conocer las enfermedades genéticas más frecuentes en atención primaria, y también

las 10-15 enfermedades raras de los pacientes del propio cupo de médico de familia, con el uso del Protocolo DICE-APER (<http://dice-aper.semfyc.es>); 5) Saber comunicar al paciente los posibles problemas genético-hereditarios a los que se enfrenta, con un lenguaje accesible al entendimiento de la población general. Hay que ser empático poniéndose en la situación de cada paciente/familia. Al médico de familia ha de quedarle bien claro que todo lo hereditario es genético, pero no todo lo genético es hereditario. Este concepto es fundamental, y 6) Conocer los límites éticos y legales que implica conocer el estatus genético de una determinada persona de una familia. Ha de quedar bien claro que el médico de familia NO debe ponerse en contacto con los familiares del sujeto afecto. Debe ser el sujeto afecto el que se ponga en contacto con sus familiares y les informe. Esto es así por la ley de autonomía del paciente y la ley de investigación biomédica. El médico de familia debe respetar la confidencialidad de la información genética. En definitiva, el médico de familia ha de tener unos conocimientos y habilidades básicos en genética clínica.

Consideramos que la genética clínica y el cáncer hereditario son una apuesta de futuro en la formación de los médicos de familia. Dada la actual configuración del programa docente de la especialidad, *un mes de rotación* en total entre los servicios de genética clínica y las unidades de cáncer hereditario aportaría al médico de familia la inquietud necesaria para la formación en ella, sin hipotecar otros contenidos formativos, también importantes.

Las competencias que todo médico de familia español debe llevar a cabo dentro de su área de conocimientos de la genética clínica son<sup>3</sup>: 1) Identificación de individuos a riesgo para una enfermedad genética; 2) Asesoramiento preconcepcional desde atención primaria; 3) Conocimiento de las técnicas de diagnóstico prenatal; 4) Teratología: conocer los recursos telefónicos y bibliográficos; 5) Seguimiento clínico de los pacientes con una enfermedad genética (p. ej., síndrome de Down); 6) Identificación de problemas psicosociales en las enfermedades raras; 7) Conocer los distintos

tipos de test genéticos; 8) Conocer los recursos de genética clínica en Internet; 9) Conocer los servicios de genética clínica y las unidades de cáncer hereditario de referencia, y saber cómo derivar a sus pacientes, y 10) Conocer las propias limitaciones. No se trata de ser el «genetista de atención primaria».

## Bibliografía

1. Real Decreto de Troncalidad. BOE de 6 de agosto de 2014.
2. *Genetics in Primary Care*. Royal College of General Practitioners. 2007.
3. Ejarque I, García-Ribes M, Martín V. El médico de familia y sus competencias en genética clínica. *Aten Primaria*. 2007;39: 113-4.

Ismael Ejarque Doménech<sup>a,b,c,\*</sup> y Miguel García Ribes<sup>d,e</sup>, en representación del Grupo de Trabajo SEMFYC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras ([www.gdtraras.es](http://www.gdtraras.es))

<sup>a</sup> *Vocal de la Comisión de Atención Primaria de la AEGH*

<sup>b</sup> *Secretario del Grupo de Trabajo SEMFYC sobre «Genética Clínica y Enfermedades Raras»*

<sup>c</sup> *Consultorio Auxiliar de Chera, Chera, Valencia, España*

<sup>d</sup> *Presidente del Grupo de Trabajo SEMFYC sobre «Genética Clínica y Enfermedades Raras»*

<sup>e</sup> *Centro de Salud CotoIino II, Castro Urdiales, Cantabria, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ejarque.ism@gva.es](mailto:ejarque.ism@gva.es)

(I. Ejarque Doménech).