



## CARTAS AL EDITOR

## Páginas web sobre genética clínica para atención primaria



### Websites on clinical genetics for primary care

*Sr. Editor:*

Se estima que cada médico de familia español tiene entre 10 y 15 pacientes con enfermedades raras en su cupo<sup>1</sup>. Teniendo en cuenta que entre el 80 y el 90% de las enfermedades raras son de etiología genética, vendría esta información a refrendar la importancia de la genética clínica en la formación de los médicos de familia. Las enfermedades raras suponen para la atención primaria (AP) un reto diagnóstico, pero generan una necesidad de seguimiento clínico y de actualización constante. Se han identificado más de 7.000 enfermedades raras, pero todavía es plausible un infradiagnóstico de las mismas, especialmente en las fases tempranas de la vida.

En 2007, desde nuestro «Grupo de trabajo semFYC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras», publicamos el artículo editorial «El médico de familia y sus competencias en genética clínica»<sup>2</sup>. Allí desarrollamos un decálogo de competencias sobre genética clínica y enfermedades raras para el médico de familia español. De ese decálogo en la actualidad se han desarrollado ya varios puntos. En 2016 se actualizaron las competencias y hemos añadido 6 habilidades<sup>3</sup>. Con este escrito pretendemos incidir en 2 competencias, la 8: «Conocer los recursos de genética en Internet para ayudar al médico de familia a resolver sus dudas» y la 5: «Seguimiento clínico de los pacientes con una enfermedad genética, en colaboración con los profesionales de los servicios hospitalarios de genética clínica».

Como AP (médicos de familia, enfermería, matronas y pediatras) disponemos de ciertas ventajas para atender a los pacientes afectados por estas enfermedades y son las siguientes:

1. Fácil acceso a la consulta por parte de los pacientes
2. Conocimiento de la familia
3. Visión global del paciente
4. Seguimiento de los mismos a través de la consulta programada

Sin embargo, dadas las cifras mencionadas y su alta complejidad, desde nuestras consultas no podemos conocer en su totalidad todas las enfermedades raras. Para eso ya están los genetistas. Es por ello que resulta de gran utilidad disponer de acceso a recursos en Internet que proporcionen

**Tabla 1** Las páginas web más idóneas para nuestra consulta serían las siguientes

Nombre de la página web	URL
Protocolo DICE-APER	<a href="http://dice-aper.semfyec.es">http://dice-aper.semfyec.es</a>
La genética info	<a href="https://lagenetica.info">https://lagenetica.info</a>
Orphanet	<a href="http://www.orpha.net">http://www.orpha.net</a>
GeneReviews®	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/</a>
OMIM®	<a href="http://www.omim.org">http://www.omim.org</a>
Genetic Testing Registry (GTR®)	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/</a>
Genetics Home Reference	<a href="https://ghr.nlm.nih.gov/">https://ghr.nlm.nih.gov/</a>
NORD®	<a href="https://rarediseases.org/">https://rarediseases.org/</a>
Genetic Alliance	<a href="http://www.geneticalliance.org/">http://www.geneticalliance.org/</a>

información rigurosa para saber de estas enfermedades y poder dar respuesta a nuestros pacientes<sup>4,5</sup> (tabla 1):

- Si lo que necesita el médico de familia, la matrona, la enfermera o el pediatra de AP es una búsqueda rápida y efectiva con una información completa, lo más recomendable es el acceso a Orphanet y GeneReviews®.
- Cuando es un investigador el que precise de información le remitimos al clasificador OMIM®, una referencia prioritaria.
- Al combinar ambas facetas clínica e investigadora se requiere una información genética actualizada y se debe consultar en la página web de GTR®.
- Para los usuarios en general, el recurso «lagenetica.info» parece ser el idóneo dada su labor divulgativa.
- Los patrones de herencia y la carga genética pueden ser consultados a través de las fichas de GeneReviews®.
- Cuando se desee que exista interacción entre AP y atención especializada, así como llevar a cabo el registro del paciente en un biobanco, entonces lo idóneo es recurrir al Protocolo DICE-APER.
- Otras páginas web que pueden ser de interés son: Genetics Home Reference, NORD® y Genetic Alliance.

Es nuestro deseo que con esta pequeña aportación se pueda acceder a información precisa, adecuada y validada científicamente acerca de las enfermedades genéticas para todo aquel que tenga interés en ellas.

## Bibliografía

1. Protocolo DICE-APER. Disponible en: <http://dice-aper.semfyec.es>.
2. Ejarque I, García-Ribes M, Martín V. El médico de familia y sus competencias en genética clínica. *Aten Primaria*. 2007;39:113-4.
3. Ejarque Doménech I, García Ribes M. Habilidades y competencias en genética clínica para el médico de familia español. *Aten Primaria*. 2016;48:427-8.
4. Aldamiz-Echevarría L, Prieto JA, Couce ML, González-Lamuño D. Recursos on-line en el manejo de enfermedades raras. *Anales Sis San Navarra*. 2008;31:145-52.
5. Guía de recursos en enfermedades raras. Geiser Fundación. *Intra-Med*; 2009.

Ismael Ejarque Doménech<sup>a,b,c,\*</sup>,  
Ana María García Rodríguez<sup>a,d</sup>, Clara Doménech Casasús<sup>c,e</sup>  
y Carolina Cuenca Valero<sup>c,f</sup>

<sup>a</sup> Grupo de trabajo semFYC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras

<sup>b</sup> Consultorio Auxiliar de Chera, Chera, Valencia, España

<sup>c</sup> Grupo de trabajo SoVaMFic sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras

<sup>d</sup> Centro de Salud de Portillo, Arrabal de Portillo, Valladolid, España

<sup>e</sup> Centro de Salud de Requena, Requena, Valencia, España

<sup>f</sup> Servicio de Urgencias, Hospital General de Requena, Requena, Valencia, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ejarque\\_ism@gva.es](mailto:ejarque_ism@gva.es)

(I. Ejarque Doménech).

<https://doi.org/10.1016/j.aprim.2019.07.007>

0212-6567/ © 2019 Los Autores. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Funcionamiento familiar y uso de terapias complementarias en pacientes con psoriasis<sup>☆</sup>



### Family functioning and the use of complementary therapies in patients with psoriasis

Sr. Editor:

Se ha estimado una prevalencia de psoriasis en México cercana al 3%. Por otro lado, se conoce que la presentación más frecuente de la enfermedad es la psoriasis en placa<sup>1</sup>.

Con frecuencia las personas que padecen esta enfermedad son estigmatizadas, así que resulta importante evaluar el nivel de apoyo de la familia al enfermo, la cual representa la principal red de apoyo social en nuestro medio<sup>2</sup>. Este trabajo se hizo con el objetivo de explorar el funcionamiento familiar y el uso de terapias complementarias en el tratamiento de pacientes con psoriasis en una unidad de medicina familiar.

Es un estudio transversal en el que participaron pacientes con psoriasis en placa captados entre enero y mayo del año 2015 en la Unidad 80 de Medicina Familiar del Instituto Mexicano del Seguro Social en la ciudad de Morelia, México. El tamaño muestral se calculó para población finita con la fórmula:

$$n = \frac{NZ^2S^2}{d^2(N-1) + Z^2S^2}$$

Se partió de 175 pacientes (unidades de observación conocida) y de un error de estimación del 10%. De acuerdo a esta fórmula se incluyeron 41 pacientes, 19 mujeres y 22 varones con edades comprendidas entre

48,27 ± 13,69 años de edad y tiempo de diagnóstico de 11,2 ± 8,34 años que cumplieron con los criterios de inclusión siguientes: mayores de 18 años de edad con diagnóstico confirmado de psoriasis por el dermatólogo, se aceptaron pacientes con diabetes mellitus tipo 2 e hipertensión arterial si estaban controlados en los últimos 2 meses según criterios de las guías mexicanas de práctica clínica para estas enfermedades<sup>3,4</sup>. Todos los pacientes firmaron el consentimiento informado antes de ser incluidos. Se determinó el *Psoriasis Area and Severity Index* (PASI) y los pacientes se clasificaron en las categorías daño leve (0-20), moderado (21-50) y severo (51-72), y el funcionamiento familiar se evaluó con el test de percepción del funcionamiento familiar<sup>5</sup>. Esta prueba evalúa a la familia en las áreas: cohesión, armonía, comunicación, permeabilidad, afectividad, roles y adaptabilidad. La suma de los puntajes por área permite clasificar a la familia en funcional de 50 a 57 puntos, moderadamente funcional de 56 a 43 puntos, disfuncional de 42 a 28 puntos y severamente disfuncional de 27 a 14 puntos. El test de percepción del funcionamiento familiar fue validado antes de su uso; el coeficiente alfa de Cronbach = 0,967, el coeficiente rho de Spearman-Brown = 0,983 y el coeficiente de dos mitades de Guttman = 0,981.

Respecto al funcionamiento familiar, 34 pacientes (82,9%) percibieron vivir en familias funcionales, 4 (9,8%) en familias moderadamente funcionales, uno (2,4%) en familias disfuncionales y 2 (4,9%) en familias severamente disfuncionales. El 73,2% tenía PASI leve y el 26,8% PASI moderado. Para el control de la enfermedad solo 4 (9,8%) usó terapias complementarias (remedios botánicos, 3 de ellos sábila y uno jengibre, en preparaciones tópicas durante los últimos 6 meses). Se ha reportado que más del 60% de los pacientes con psoriasis pueden optar por incluir en su tratamiento terapias alternativas<sup>6</sup>.

No se encontró asociación entre la severidad de la enfermedad y el funcionamiento familiar ( $p=0,564$ ), ni entre el funcionamiento familiar y el uso de terapias complementarias.

<sup>☆</sup> Registro ante el Comité Local de Investigación en Salud. R-2018-1602-016.