

PROPUESTA RAZONADA PARA JUSTIFICAR LA OPORTUNIDAD DE CREAR LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA EN EL ACTUAL SISTEMA SANITARIO DEL ESTADO ESPAÑOL *

I. INTRODUCCION Y FUNDAMENTOS:

La Genética es una de las disciplinas científicas que más ha contribuido, y probablemente contribuirá, a la comprensión de las causas de las enfermedades y con ello a encontrar medios para su prevención y tratamiento. Su potencial en el suministro de servicios en la asistencia sanitaria y las repercusiones que tendrá en la mejora de la salud de los ciudadanos serán un tema capital en la Medicina del siglo XXI.

Las enfermedades de base genética constituyen un problema de salud de primer orden. Según los datos disponibles actualmente, aproximadamente el 3% de los recién nacidos presentan alguna anomalía o enfermedad genética y el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 de los trastornos crónicos en la edad adulta. Un estudio reciente (2004) ha puesto de manifiesto el impacto real de las enfermedades genéticas en el sistema de salud de EE.UU. analizando el número de admisiones hospitalarias en la edad pediátrica⁽¹⁾. Los resultados fueron clarificadores: se encontró una causa genética subyacente (única o multifactorial) en el 71% de los ingresos en hospitales infantiles, incrementándose al 96% en el casos de las enfermedades crónicas. En relación al gasto sanitario generado, la atención a estos pacientes representó el 81% del presupuesto asistencial total. Incluso considerando exclusivamente las enfermedades monogénicas, éstas supusieron el 34% de las admisiones y el 50% del gasto.

En la Unión Europea (U.E.) la enfermedades genéticas son la tercera causa de mortalidad infantil después de los accidentes y el cáncer y la causa del 50% de las muertes antes de los 15 años. Es decir, las enfermedades genéticas son crónicas, a menudo mortales, y la supervivencia suele ir asociada a discapacidades graves, dando lugar a una gran carga familiar, sociosanitaria y económica. También tienen un gran impacto sobre la salud reproductiva.

Un 80% de las llamadas “enfermedades raras”, prioritarias en los planes sanitarios y de investigación de la UE debido a que afectan a alrededor de 30 millones de ciudadanos, tienen una causa genética. En nuestro país ha habido actuaciones recientes en este sentido como por ejemplo la creación del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (*CIBERER*) por parte del Instituto de Salud Carlos III con el objetivo de realizar investigación de excelencia en enfermedades raras genéticas y no genéticas y cuyo componente traslacional requiere la interacción con las unidades de genética asistencial de los centros hospitalarios, lo que plantea la urgente necesidad de que dichas unidades sean reconocidas y reguladas.

Actualmente, las pruebas genéticas son las que más se están expandiendo en el conjunto de las pruebas diagnósticas *in vitro*. Se diferencian de otras pruebas en cuatro aspectos fundamentales: 1) los resultados de dichas pruebas son “para toda la vida”, 2) los resultados obtenidos pueden tener implicaciones importantes para otros miembros de la familia, 3) pueden ser predictivas de la aparición de enfermedad clínica en un individuo aparentemente asintomático, y 4) pueden ser claves para el manejo y pronóstico de un embarazo, influenciando de forma decisiva la toma de decisiones en relación al mismo. Por todo ello, aparte de necesidad de la calidad de los servicios, éstas deben ir siempre acompañadas de información previa y asesoramiento genético posterior, haciendo del consejo genético parte integral de las pruebas genéticas.

La Genética también ha sido fundamental para comprender y abordar el cáncer. En primer lugar para reconocer los tumores que tienen su origen en un gen defectuoso y siguen un patrón hereditario determinado, ya que cuando existen antecedentes familiares positivos, las pruebas genéticas pueden contribuir a conocer las posibilidades de que otros miembros de la familia aparentemente sanos lo desarrollen. En segundo lugar, el estudio de las mutaciones adquiridas en células somáticas, que son el origen de la mayoría de los cánceres, han abierto el camino para la mejor comprensión de su patogénesis y de su abordaje terapéutico.

La mayoría de las enfermedades llamadas “comunes”, como las cardiovasculares y la diabetes, presentan un componente genético importante, cuya investigación en relación con los factores medioambientales implicados, permitirá avanzar en su diagnóstico precoz, en el diseño de tratamientos más efectivos, y en la implementación de medidas preventivas eficaces. Asimismo, hoy conocemos que la respuesta a numerosos fármacos de uso común depende en parte de factores genéticos, por lo que la farmacogenética es un área con una gran proyección de futuro en relación al desarrollo de pruebas que contribuyan a la mejora de la salud de la población.

Muchas enfermedades genéticas presentan una gran dificultad diagnóstica, dando lugar a retrasos importantes en su identificación (con riesgo de que el pronóstico empeore) y en la prevención de nuevos casos en la familia. Según datos existentes en países de la U.E. que tienen la Especialidad de Genética reconocida oficialmente hace muchos años (Reino Unido, Francia, Italia, etc.), se estima que para ofrecer unos servicios asistenciales de Genética de excelencia se necesita un servicio de genética clínica por cada millón de habitantes, compuesto por al menos 2 médicos especialistas en Genética Clínica más un facultativo especialista en Genética en los Laboratorios de Genética Clínica por cada 250 análisis citogenéticos realizados (anualmente)⁽²⁾. Por lo tanto en España, considerando datos de 2005, serían necesarios al menos 80 especialistas (médicos) en Genética Clínica y más de 500 facultativos especialistas en los Laboratorios de Genética Clínica, tanto de citogenética como de molecular.

Por todo lo expuesto anteriormente, en la AEGH estamos convencidos de que el actual marco legislativo (nacional y autonómico), profesional y social, proporciona argumentos suficientes y sólidos para iniciar el debate sobre la implantación de la Especialidad de Genética Clínica en nuestro actual sistema sanitario, la cual sin duda contribuirá, junto con las especialidades ya existentes, al objetivo principal común de velar por la salud de los ciudadanos.

II. SITUACIÓN ACTUAL DE LA GENÉTICA CLÍNICA EN ESPAÑA

España es, junto con Grecia, el único país miembro de la U.E. en el que la Genética no está oficialmente reconocida como especialidad sanitaria. Tampoco disponemos de programas formativos en Genética (ver informe de la Sociedad Europea de Genética Humana: www.eshg.org)⁽³⁾. Ambas carencias son, probablemente, el motivo principal de que no haya habido un desarrollo coherente de los servicios de genética, muchos de los cuales carecen de la organización y planificación adecuadas y están integrados por profesionales con titulaciones diversas, bien sea médicos o de otras profesiones sanitarias, con formación adecuada en Genética, pero sin haber recibido una formación reglada en este campo. Ello condiciona una escasez insostenible de personal cualificado para atender a una demanda asistencial exponencialmente creciente. Por otro lado, los servicios de genética, a pesar de que la mayoría disponen de la tecnología necesaria, muchos carecen de una planificación global de las necesidades asistenciales, dando lugar a una falta de optimización en la oferta de análisis genéticos. Al tratarse de estudios complejos, de coste elevado y con gran repercusión para el futuro del paciente y su familia, la necesidad de planificación y coordinación es ya ineludible.

En nuestro país, el actual sistema sanitario ofrece servicios asistenciales de genética que en muchos casos no se ajustan al modelo de los países de nuestro entorno en los que la Genética está reconocida como especialidad desde hace muchos años. Esta situación da lugar a disfunciones importantes en el sistema que se traducen en una falta de optimización de los recursos, con una repercusión negativa en la atención al ciudadano y el consiguiente incremento (muchas veces innecesario) del gasto sanitario. Según los datos disponibles de una encuesta que ha realizado la AEGH⁽⁴⁾, en 2005 se realizaron en toda España cerca de 25.000 cariotipos en sangre periférica, con una tasa de patológicos inferior al 6%; 43.000 cariotipos prenatales (por amniocentesis), con una tasa de patológicos inferior al 3%; también se completaron más de 53.000 estudios moleculares, de los cuales sólo el 18% fueron patológicos. Son datos recientes y muy significativos, más aún si añadimos que muchos de esos estudios genéticos no se acompañaron del correspondiente y necesario asesoramiento genético.

Un tema que nos preocupa actualmente es la proliferación incontrolada, a nivel de casi todas las CC.AA., de centros privados donde se ofrecen servicios y análisis genéticos. Si bien es cierto que algunos han demostrado su buen hacer, la realidad es que no existe un control de los criterios de calidad necesarios para garantizar unos

procedimientos adecuados. El establecimiento de criterios de acreditación rigurosos, tanto de profesionales como de centros, sería la mejor forma de evitar situaciones no deseadas y la aparición de centros de diagnóstico genético “oportunistas”.

Desde su fundación en 1972, la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) ha liderado numerosas propuestas para conseguir el reconocimiento de la especialidad de Genética. Estas se presentaron a los responsables correspondientes de los Ministerios de Sanidad y Consumo y de Educación, así como al (antiguo) Consejo Nacional de Especialidades Médicas. Hasta ahora no hemos conseguido ningún resultado. Entre los motivos que dichas instituciones aducían como dificultad “insalvable” para aceptar la Especialidad estaban, por ejemplo, la imposibilidad de incluir a titulados no médicos en una especialidad médica, o la existencia de un número excesivo de especialidades médicas en nuestro país y en la U.E. La última propuesta presentada por la Comisión de Especialidad de la AEGH (mayo 2005) a los representantes ministeriales incluía un Programa de formación diferenciado para los profesionales médicos y los no-médicos, compartiendo un tronco común de formación con el fin de conseguir una única titulación.

Recientemente, el Presidente de la Federación Internacional de Genética Humana, el Dr. José M^a Cantú, ha enviado cartas a diversas autoridades españolas mostrando su preocupación, compartida por la comunidad internacional de genetistas, por la situación actual de la Genética en España, y lamentándose de la incongruencia de esta carencia en un sistema sanitario considerado universalmente como modélico.

En resumen, los 3 principales problemas que justifican la necesidad de iniciar acciones concretas que regulen la actividad asistencial en Genética en nuestro país, son:

1. **Servicios asistenciales insuficientes**, compuestos mayoritariamente por personal con formación adecuada pero sin acreditación oficial.
2. **Ausencia de programas de formación y acreditación**, lo que agrava progresivamente la situación con el paso del tiempo si no se toman las medidas adecuadas.
3. **Ausencia de planificación estratégica a nivel nacional y autonómico**, que impide la optimización de la oferta asistencial y del gasto sanitario generado por las enfermedades de base genética.

III. PROPUESTA DE INTEGRACION DE LA GENETICA CLINICA COMO ESPECIALIDAD INDEPENDIENTE DENTRO DEL CONJUNTO DE ESPECIALIDADES SANITARIAS RECONOCIDAS EN ESPAÑA

La inclusión de la Genética Clínica en el sistema actual de especialidades sanitarias deberá tener en cuenta la ineludible necesidad de que los servicios asistenciales correspondientes cuenten con las dos áreas básicas de su actividad: la de la consulta, ejercida por los profesionales médicos, y la del laboratorio en algunos de

distintos campos (citogenética, genética molecular, genética bioquímica y farmacogenética), ejercida por profesionales médicos y no médicos (biólogos, bioquímicos, farmacéuticos o químicos). Esta organización asistencial es la que siguen prácticamente todos los países desarrollados en los que la Genética es una prestación sanitaria más en sus respectivos sistemas de salud.

Lo que la AEGH propone en este documento, como alternativa más acorde con la realidad de nuestra actual estructura sanitaria, es la inclusión de la Especialidad de Genética Clínica dentro del grupo de las especialidades multidisciplinares. La Especialidad de Genética Clínica contemplaría la formación en las dos áreas básicas antes mencionadas: el área clínica orientada a la formación de médicos en los campos de la práctica clínica, diagnóstico, tratamiento y consejo genético de las enfermedades de base genética o dismorfología; y el área de laboratorio, orientada a licenciados médicos, biólogos, bioquímicos, farmacéuticos y químicos, con formación en las técnicas de análisis genético que se aplican al diagnóstico y consejo genético en todas sus facetas: citogenética, genética molecular, genética bioquímica y farmacogenética.

Propuesta de actuación, en función de las circunstancias actuales

En el Estado español existe tanto la legislación apropiada como los recursos necesarios para promover el desarrollo inmediato de programas formativos adecuados para especialidades sanitarias. También existen estructuras sanitarias que pueden dar el soporte necesario a los programas y a los profesionales formados, y que son suficientes para iniciar y tutelar el proceso de crear una nueva especialidad. Si así fuese, existen distintos modelos internacionales donde fijarse a la hora de implementar nuestro propio programa. Para adecuarnos a nuestro sistema sanitario y siguiendo criterios de lógica y coherencia suficientemente conocidos, debería diferenciarse la formación especializada para médicos de la formación para otros profesionales no médicos, estableciendo programas definidos por vías diferentes, incidiendo en aquellos aspectos formativos que son más deficitarios, de forma que los profesionales médicos adquieran una suficiente formación en ciencias básicas y técnicas de laboratorio y los profesionales no-médicos en los principales aspectos clínicos de las enfermedades genéticas. Ambos programas conducirían a una única titulación en Genética Clínica.

Medidas concretas que se proponen:

1. Creación de la Comisión Nacional de la Especialidad de Genética Clínica. Las pautas para la creación de dicha Comisión están establecidas por el RD 127/1984 de 11 de enero. Sin embargo, para la creación de nuevas especialidades es imposible cumplir las pautas dictaminadas en dicho RD, lo que en casos precedentes se ha soslayado a través de RDs adicionales que permitían la constitución de nuevas Comisiones para dichas especialidades, como Radiofísica (1997), Psicología Clínica (1998), o

Especialidades sanitarias para químicos, biólogos y bioquímicos (2002). Sería éste también el caso de la Genética.

La Comisión Nacional de la Especialidad de Genética Clínica tendría las funciones de:

- Establecer un Programa formativo adecuado a la estructura organizativa de nuestro actual Sistema Nacional de Salud.
- Proponer a las CC.AA. el número de plazas a convocar anualmente.
- Elaborar una propuesta de requerimientos mínimos para la acreditación de centros docentes que pueden formar a los nuevos especialistas.
- Establecer los criterios para el reconocimiento de la especialidad a los profesionales sanitarios que desarrollan su actividad profesional en el campo de la genética humana y clínica.

2. Creación de la Especialidad en Genética Clínica y sus Sub-Programas correspondientes:

2.1. **Sub-Programa de Genética Clínica para licenciados en Medicina:** Se accedería a través de un programa formativo de acceso competitivo (M.I.R.).

El Programa tendría una duración de **4 años**, durante los cuales se incluirían:

- Rotaciones durante los 2 primeros años por las especialidades médicas más relacionadas con el área de Genética: Medicina Interna, Pediatría, Oncología Médica, Neurología, Obstetricia y Ginecología, considerando también rotaciones optativas por algunas otras especialidades médicas como Endocrinología, Inmunología, Hematología, Cardiología, etc.
- Programa específico de Genética Clínica de 2 años de duración que incluiría formación clínica en genética, dismorfología y asesoramiento genético, así como formación en el laboratorio en las técnicas de análisis genético aplicadas al diagnóstico en las distintas disciplinas.

2.2. **Sub-Programa de Genética Clínica para biólogos, bioquímicos, químicos, farmacéuticos y médicos.** Se accedería a través de un programa formativo de acceso competitivo (B.I.R., Q.I.R., F.I.R. o M.I.R.).

El Programa tendría una duración de **4 años**, durante los cuales se incluirían:

- Sistema de rotaciones durante 6-12 meses por las especialidades fundamentales de laboratorio clínico: Análisis Clínicos/Bioquímica Clínica, Hematología, y otras si se considerara oportuno.
- Programa específico de Genética Clínica en los distintos laboratorios de diagnóstico genético, como son el de citogenética clínica y el de genética molecular clínica, dependientes de los servicios o unidades de genética de los centros hospitalarios acreditados, hasta completar el periodo formativo. En este plan se debería incluir la formación en genética bioquímica clínica (estudio y diagnóstico de las enfermedades metabólicas hereditarias) que incluyera una rotación en alguno de los centros nacionales acreditados en dicho área.

Es importante apuntar que la puesta en marcha de ambos Programas no supondría una inversión presupuestaria muy elevada para las CC.AA., ya que, teniendo en cuenta las necesidades y posibilidades formativas actuales, probablemente no sería

necesario convocar en todo el Estado más de 15 plazas anuales incluyendo los 2 subprogramas.

3. Acreditaciones (Titulaciones) para profesionales en ejercicio: Una vez establecido el Programa y los requerimientos de acceso, la Comisión Nacional de la Especialidad de Genética Clínica deberá establecer los requisitos mínimos y necesarios para otorgar la Acreditación (Titulación) a aquellos profesionales que desarrollan su trabajo en servicios o unidades de Genética en instituciones públicas o privadas y, en su caso, para los profesionales que hayan obtenido una titulación oficial en otros países con formación acreditada y reconocida internacionalmente. En todo caso, esta vía de Acreditación (Titulación) sería regulada por la orden ministerial correspondiente. En relación a este punto, es importante añadir que la AEGH dispone de un riguroso baremo para la acreditación “interna” de los miembros que lo solicitan y por el que ya se han acreditado numerosos profesionales en las distintas áreas de la Genética.

Referencias incluidas en el texto:

1. McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital. *Am J Hum Genet* 2004; 74:121.
2. Royal College of Physicians. Commissioning clinical genetic services. London, RCP, 1998.
3. Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 2003; 11(sup. 2): S2-S4.
4. Encuesta sobre Servicios de Genética Asistenciales en España durante el año 2005. AEGH, 2006.

(*) *Este documento ha sido elaborado y aprobado por la Comisión de la Especialidad de la AEGH y revisado y ratificado por la Junta Directiva en su reunión del 19 de enero de 2007.*