

Especialista en Genética Médica

PROFESIÓN

La genética y la genómica han experimentado una rápida evolución en los últimos años, proporcionando un arsenal de herramientas de gran utilidad para la práctica clínica y para el cuidado de los pacientes. Se ha mejorado la comprensión de las bases hereditarias de muchas enfermedades, así como de algunos de los mecanismos moleculares que intervienen en su aparición y progreso.

Desde la Sociedad Española de Asesoramiento Médico calculan que en nuestro país hay más de tres millones de personas afectadas por enfermedades genéticas (alrededor del 80 por ciento de las enfermedades raras tiene un origen genético). Pero a pesar de esta gran demanda, las unidades de genética son todavía escasas en España.

El campo de la genética médica (la aplicación de la genética a la medicina) es muy amplio y variado e incluye diferentes especialidades: genética clínica, genética bioquímica, genética molecular, citogenética, la genética de enfermedades comunes y el consejo o asesoramiento genético.

En España la investigación genética ha sido llevada a cabo principalmente por biólogos, bioquímicos clínicos, analistas clínicos, biomédicos... en centros de investigación, y unidades asistenciales del área

del cáncer en hospitales, sin embargo hay una carencia grave de genetistas clínicos. Hasta hace tres años no se anunció de forma oficial la creación de esta especialidad médica (y todavía se está tramitando), lo que ha producido un cierto retraso en el desarrollo de este perfil profesional en nuestro país.

A pesar de este reconocimiento, aún existe una falta de regulación de los perfiles profesionales que tendrían que conformar una unidad genética (médico genetista, especialista de laboratorio y el asesor genético).

¿Qué hace un especialista en genética médica?

La genética médica o genética clínica es la parte de la genética humana que, desde un enfoque médico, se ocupa del estudio de las enfermedades genéticas tanto desde el punto de vista hereditario como congénito.

Los profesionales especializados en este ámbito están capacitados para diagnosticar y tratar todo tipo de patologías que tienen base genética. También realizan tareas de prevención, informando a los pacientes y familiares sobre los riesgos que tienen de desarrollar una determinada enfermedad en base a su historial genético.

Otro campo de actuación es el diagnóstico prenatal para la prevención y tratamiento

de defectos congénitos de cualquier causa (malformaciones, errores de las enzimas, evaluación de los cromosomas, análisis de las posibles mutaciones en los genes).

Dentro de esta disciplina, que es muy amplia, realizan diversas actividades como el estudio de los efectos clínicos y de los tipos de herencia de las enfermedades genéticas, estudios de cribado poblacional, diagnóstico (clínico y genético) de las enfermedades, pronóstico, asesoramiento genético, tratamiento y prevención y abordaje de las cuestiones éticas y médico-legales derivadas de la aplicación de técnicas genéticas.

Sueldos

La retribución de un especialista en genética en el área médica oscila entre los 35.000 y 70.000 euros como media, en función de varios factores como su experiencia y nivel de especialización.

Salidas profesionales

- Investigación clínica en centros públicos, empresas y hospitales.
- Consejero genético de personas y poblaciones para empresas y servicios genéticos de salud.
- Dirección y asesoría científica de empresas genómicas, de diagnóstico genético pre y postnatal, biotecnológicas y farmacéuticas
- Análisis para empresas de servicios genéticos (secuenciación, microarrays, análisis genómicas, bioinformática)

FORMACIÓN

Hasta hace poco España era el único país de los 27 miembros de la Unión Europea que no contaba con una especialización médica específica en genética clínica. Finalmente, en agosto de 2014 se publicó el Real Decreto sentando las bases para la creación de esta especialidad, pero en estos momentos está paralizada. El carácter multidisciplinar de la genética clínica, y la falta de una especialidad propia, ha hecho que los profesionales de referencia en este campo en nuestro país procedan tanto de la Medicina como de la Biología, Farmacia, Química o Bioquímica.

En los últimos años también se han ido incorporando a las unidades de Genética profesionales de otras titulaciones como Física, Matemáticas o Informática, que están aportando sus conocimientos en el tratamiento de datos que se generan en la aplicación de algunas técnicas de análisis genéticos como la secuenciación masiva. Para formar a estos profesionales, algunas universidades en colaboración con centros sanitarios organizan programas de formación específica con diferentes niveles de acreditación que garantizan la actualización de los conocimientos en este campo. A nivel de postgrado, hay varios centros que ofrecen másteres con los que especializarse en estas materias (asesoramiento genético, genética clínica, genética médica...).

Por lo general, para acceder a ellos es imprescindible contar con una titulación en Ciencias de la Salud: Biología, Biotecnología, Bioquímica, Biología Sanitaria, Medicina, Ciencias Ambientales o títulos afines.



Félix Gómez

Doctor en Biología y Experto en Genética

“La genética clínica va a ayudar a mejorar la salud de las personas desde muchos puntos de vista: en la identificación de enfermedades, en la selección de tratamientos personalizados, para descubrir nuevas mutaciones...”

BIOGRAFÍA

Félix Gómez Gallego es Licenciado y Doctor en Ciencias Biológicas por la Universidad Complutense de Madrid (UCM). Posteriormente desarrolló su actividad profesional en el Departamento de Toxicología y Legislación Sanitaria de la Facultad de Medicina de la UCM, donde participó en la puesta en marcha del laboratorio de Biomedicina y Biopatología. Después, en 2005 se incorporó a la Universidad Europea, donde impulsó la puesta en marcha de líneas de investigación relacionadas con la Genética Humana. Actualmente, es profesor en la Universidad Internacional de la Rioja, donde también ejerce funciones de Director de calidad académica en la Facultad de Ciencias de la Salud.

Compagina actividades de gestión académica, docencia en el ámbito de la Biolo-

gía Celular y Molecular y la Genética en diferentes titulaciones. También participa en actividades de investigación, donde se ha interesado por el estudio de la Genética Humana, fundamentalmente en la investigación de marcadores biológicos y polimorfismos genéticos aplicados a la actividad física y a la farmacogenética. Ha participado en la publicación de más de 70 artículos científicos en esta área y ha dirigido 9 tesis doctorales.

Entrevista

**P. ¿Cómo es su día a día en esta profesión?
¿A qué retos debe enfrentarse?**

El día a día en el laboratorio transcurre entre muestras biológicas, reactivos y equipos e instrumentos de laboratorio que es necesario calibrar y ajustar para asegurar la fiabili-

dad de los resultados. Otra parte importante de la actividad diaria consiste en el análisis de los resultados, ya que en este campo es especialmente importante todo el proceso de validación y control de calidad.

Hay que tener en cuenta que la información del resultado de un análisis genético es permanente y con repercusiones en las esferas tanto personal como familiar.

P. ¿Qué parte de este trabajo le gusta más?

La genética clínica realmente es un campo multidisciplinar en el que pueden concurrir diferentes tipos de profesionales desde médicos, pasando por biólogos, farmacéuticos o químicos hasta físicos, matemáticos o bioinformáticos que se están incorporando en el estudio de grandes bases de datos genéticos que se están generando a partir de nuevas técnicas de análisis genéticos como la secuenciación masiva.

En mi caso particular, por mi formación en Biología, me ha interesado fundamentalmente el trabajo de laboratorio, tanto en la parte del diagnóstico como de la investigación. Esta disciplina está en constante cambio debido a los avances que se producen de manera continua.

P. ¿Cuáles son las principales diferencias entre la genética médica y la genética de laboratorio?

En realidad, la genética de laboratorio representa una parte de la genética clínica. En el laboratorio es donde se procesan las muestras biológicas de los pacientes sometidos a estudio (sangre, saliva, tejidos,...) y donde se realizan las diferentes técnicas

encaminadas a obtener un resultado analítico. Esto incluye:

- Una fase pre-analítica: recepción y registro de las muestras en el laboratorio, conservación de las muestras, cadena de custodia (si procede)...
- Una fase analítica: realización de las técnicas analíticas que correspondan en cada caso (extracción de ácidos nucleicos, PCR, identificación de alteraciones, cultivos celulares si es necesario realizar cariotipos o marcaje con sondas específicas...).
- Una fase post-analítica: elaboración de informes, interpretación de resultados, etc.

Adicionalmente, la genética de laboratorio está muy imbricada con la investigación.

Por cuanto el descubrimiento de nuevas variantes genéticas precisa de la puesta a punto tecnológica para su identificación y validación de resultados.

P. ¿Cuál es la situación actual de esta especialidad en nuestro país?

Aunque se trata de un área de conocimiento plenamente definida, en España actualmente no está reconocida la especialidad de genética médica, a pesar que desde diferentes colectivos lleva reclamándose durante muchos años. La genética se introdujo en el sistema sanitario en los años 60 y con la incorporación de otros titulados (fundamentalmente biólogos, farmacéuticos y químicos) se potenció enormemente la genética de laboratorio. Sin embargo, esta situación

no estuvo emparejada con la incorporación de programas de formación específicos en los diferentes ámbitos del área.

A pesar que desde diferentes asociaciones se impulsó la creación de la especialidad, por diferentes motivos la aprobación de las normas nunca se llevó a cabo. Mientras esta situación permanece en estado de bloqueo, los centros sanitarios han ido creando Unidades de Genética para dar respuesta a estas necesidades médicas. Adicionalmente, existe cierta normativa sobre las características de este servicio que establecen los criterios de pertinencia, validez y utilidad clínica de los análisis genéticos y de acreditación de los centros para realizar estos análisis.

En general, algunas áreas como el diagnóstico de numerosas enfermedades genéticas o la farmacogenética se han desarrollado de manera favorable y han alcanzado un alto grado de madurez. Y en algunas Comunidades Autónomas se han creado planes específicos de actuación para definir entre otros aspectos, la cartera de servicios y las acciones formativas.

P. ¿Qué conocimientos cree que son imprescindibles para desempeñar bien esta actividad?

Aunque la genética está incluida como asignatura en los planes de estudio de diferentes titulaciones de Ciencias de la Salud, es necesaria la realización de postgrados específicos que permitan la adquisición de los conocimientos y competencias propias del área. De igual manera, es necesaria también la rotación por diferentes centros (tanto

universitarios como clínicos) para adquirir experiencia en diferentes contextos para tener una formación completa.

P. En su opinión ¿Qué habilidades innatas debería tener una persona que quiera dedicarse a esta profesión?

Al tratarse de un área multidisciplinar, la capacidad de trabajo en equipo debe estar plenamente desarrollada, así como la capacidad de liderazgo.

Al margen de esto, otras características como la curiosidad, la empatía o la capacidad de aprender y de desenvolverse en un entorno donde la innovación es constante también serán de gran valía. Se trata de una profesión muy vocacional, donde los beneficios que revierten a la sociedad son muy superiores a los individuales.

P. Los expertos dicen que la figura del asesor genético es clave para poder elaborar diagnósticos personalizados y mejorar nuestra medicina preventiva ¿cree que será así?

En los últimos años está proliferando la oferta de servicios “directo al consumidor” en los que los individuos pueden solicitar la realización de ciertos análisis genéticos sin mediar ningún centro sanitario ni la intervención de profesional alguno. En este sentido, hay que recalcar que los análisis genéticos deben realizarse en el contexto de un asesoramiento genético adecuado, que debe iniciarse antes de la realización del análisis genético. De otra manera su validez debe ser cuestionada desde el punto de vista médico.

Los individuos precisan ser informados de las consecuencias de un determinado resultado para la persona y su descendencia, al tiempo que deben ser asesorados de posibles alternativas derivadas del análisis.

P. ¿Cómo ve el futuro de esta profesión en los próximos años?

Al margen de la evolución que puedan seguir las diferentes normativas y sus aplicaciones, sin duda se trata de un campo apasionante que cada vez será más relevante. En pleno siglo XXI, donde se manejan términos como “medicina personalizada” o “medicina de precisión”, y en donde se estima que cada individuo será susceptible de ser tratado de una manera particular, la integración de la información genética será clave en la comprensión de la etiología de muchas enfermedades, la predicción de la respuesta a un determinado tratamiento o las reacciones adversas previsibles que pueden condicionar la elección de un tratamiento u otro.

En cualquier caso, parece necesario el reconocimiento oficial de la especialidad de Genética Clínica para dar una respuesta adecuada a los retos que se plantean en el escenario clínico del futuro.

P. ¿Qué consejo daría a una persona que esté pensando en dedicarse a la genética médica?

El futuro de la genética se presenta apasionante. Los nuevos descubrimientos que se están produciendo en investigación servirán para mejorar los diagnósticos y tratamientos de muchas enfermedades. Todos los profesionales del sector sanitario deberían interesarse por la genética y las implicaciones que

tiene en la manifestación de las enfermedades, el cuidado de la salud, el conocimiento de los alimentos y las posibilidades de curación de algunas enfermedades o eficacia de algunos tratamientos.

En definitiva, animaría decididamente a todas aquellas personas que sientan esa vocación a que dirijan su futuro profesional en esta dirección, ya que a buen seguro encontrarán una gran satisfacción en su contribución a la sociedad por encima de otras compensaciones.

