

## **Indicaciones clínicas actuales de estudio genético desde Atención Primaria.**

Dra. Blanca Gener.

Genética Clínica y Dismorfología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces

El enorme desarrollo de la genética está suponiendo una auténtica revolución en todas las áreas de la medicina. Los continuos avances nos permitirán conocer mejor los mecanismos de las enfermedades, establecer diagnósticos más precisos, predecir el nivel de riesgo, desarrollar estrategias preventivas y diseñar tratamientos acordes con el perfil genético de un individuo. Sin embargo, cuanto más se desarrolle la tecnología molecular, más importante es la orientación clínica precisa hacia la realización de pruebas genéticas, muchas veces laboriosas costosas y de difícil interpretación.

El genetista clínico (GC) se dedica al diagnóstico de pacientes con enfermedades genéticas. Esta especialidad conlleva una visión absolutamente integral del paciente dado que contempla enfermedades que pueden afectar a cualquier órgano o sistema (o a varios a la vez). Además no existen límites de edad: abarca desde la época prenatal (o incluso preconcepcional), la infancia, la adolescencia y la patología del adulto. Asimismo, no trata sólo a individuos sino a familias. Debido a que los pacientes con enfermedades genéticas o anomalías congénitas, requieren generalmente ser vistos por varios especialistas, es fundamental que el GC establezca una colaboración fluida y bidireccional con otras especialidades médicas y muy especialmente con los pediatras de atención primaria y médicos de familia. Por otro lado, también constituye un puente entre clínicos y los genetistas especialistas en estudios de laboratorio tanto de citogenética como de genética molecular.

Otra labor fundamental del GC es el asesoramiento genético (o consejo genético). Hay que tener en cuenta que para asesorar correctamente a una pareja que consulta, es imprescindible disponer de un diagnóstico concreto. El GC debe intentar realizar una indicación racional y eficiente de las pruebas genéticas disponibles en un determinado momento, tanto a nivel asistencial como de investigación, con el fin de llegar a un diagnóstico del individuo afectado (que es el que determina el riesgo) y extenderlo a la familia cuando es apropiado.

Es habitual que el GC se dedique a pacientes con enfermedades minoritarias (enfermedades raras), por lo que además de fomentar un abordaje multidisciplinar, puede ayudar a establecer conexiones con asociaciones de enfermos y familiares, a difundir los avances en el diagnóstico y/o en la existencia de nuevas terapias (ensayos clínicos, terapias avanzadas) y a participar en la investigación.

## ¿Cuándo enviar un paciente al Servicio de Genética?

En general, cualquier paciente con una historia familiar de trastorno genético documentado debería ser enviado a un Servicio de Genética. El listado puede ser muy extenso y los casos específicos citados a continuación sólo pretenden ser una orientación del amplio abanico de enfermedades que abarca.

- Enfermedades genéticas de herencia mendeliana (autonómica dominante, recesiva o ligada al X).
- Anomalías cromosómicas.
- Anomalías congénitas tanto sindrómicas como no sindrómicas.
- Retraso psicomotor/mental familiar asociado a otras anomalías congénitas y/o rasgos dismórficos.
- Displasias esqueléticas y trastornos del crecimiento.
- Hendiduras oro-faciales y craneosinostosis.
- Trastornos cardiovasculares (fibrilopatías, muerte súbita del adulto).
- Conectivopatías.
- Enfermedades neurológicas de base genética establecida, degenerativas, demencia familiar.
- Historia familiar de cáncer o enfermedades que predisponen al desarrollo de cáncer.
- Historia de abortos de repetición, consanguinidad.
- Enfermedades oftalmológicas/sordera
- Enfermedades renales.
- Enfermedades de depósito, metabólicas, hematológicas...

Como se puede apreciar, los pacientes serían enviados a la consulta de Genética desde atención primaria o desde diferentes especialidades médicas y quirúrgicas. La intervención del GC lejos de pretender sustituir la función del especialista, la complementa contribuyendo al seguimiento coordinado del paciente y su familia.