



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid

UVa

Curso 2020-2021
Trabajo de Fin de Grado

**PARTICIPACIÓN DE LA ENFERMERÍA
EN EL PROCESO DE ASESORAMIENTO
GENÉTICO**

Gonzalo Garrido Diez

Tutor/a: José Antonio Garrote Adrados

RESUMEN

Introducción: El consejo genético es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Actualmente, no hay un criterio claro sobre quién debe llevar a cabo esa función ni cómo hacerlo.

Objetivo: Analizar si la enfermería puede ejercer como asesor genético o qué funciones puede desempeñar en este proceso.

Material y métodos: Se ha realizado una revisión bibliográfica durante los meses de enero a mayo de 2021 en diferentes bases de datos con contenido en ciencias de la salud y con unos criterios de inclusión y exclusión.

Resultados y discusión: Las enfermeras tienen muchas de las cualidades necesarias para el asesoramiento genético, pero su escaso conocimiento en genética les impide ser las proveedoras de este servicio en España, sin embargo, en otros países las enfermeras son las encargadas de ofrecer asesoramiento genético a los pacientes de una forma eficaz. España no tiene una legislación concreta sobre este tema, con lo que no hay una práctica unificada. A pesar de todo esto, la enfermería sí podría tener un papel en algunas de las fases de este proceso.

Conclusión: La enfermería no dispone del suficiente conocimiento en genética como para ejercer de asesores genéticos, pero sí que tiene varias posibilidades para participar en las diferentes etapas del asesoramiento genético.

Palabras clave: Asesoramiento genético, genética, enfermería, participación, requisitos.

ABSTRACT

Introduction: Genetic counselling is the procedure to inform to a person about the possible consequences for him or her or his or her offspring of the results of a genetic test or screening and, where appropriate, to advise him or her on the possible alternatives resulting from the test. Currently, there are no clear criteria on who should carry out this role and how to do it.

Objective: To analyze whether nurses can act as genetic counsellors or what roles they can play in this process.

Material and methods: A literature review was carried out from January to May 2021 in different databases with content in health sciences and with inclusion and exclusion criteria.

Results and discussion: Nurses have many of the necessary qualities for genetic counselling, but their limited knowledge in genetics prevents them from being the providers of this service in Spain, however, in other countries nurses are in charge of offering genetic counselling to patients in an effective way. Spain has no specific legislation on this issue, so there is no unified practice. Despite all this, nursing could have a role in some of the phases of this process.

Conclusion: Nurses do not have enough knowledge in genetics to act as genetic counsellors, but they do have several possibilities to participate in the different stages of genetic counselling.

Keywords: Genetic counselling, genetics, nursing, participation, requirements.

ÍNDICE

Introducción.....	1
Justificación.....	4
Objetivos	5
Objetivo general	5
Objetivos específicos	5
Metodología	5
Resultados	6
Aportación de la enfermería al proceso de asesoramiento genético.....	6
Asesoramiento genético en España y en otros países y sistemas de salud .	9
Situación del asesoramiento genético en España	11
Legislación del asesoramiento genético en España.....	12
Limitaciones de la enfermería y requisitos para su participación en el asesoramiento genético	14
Posibles funciones de la enfermería en el asesoramiento genético.....	17
Conclusiones.....	18
Bibliografía.....	19
Anexos	23

INTRODUCCIÓN

La genética es el estudio de la herencia que los padres transmiten a sus hijos (1). Entre las características que se transmiten se pueden encontrar los rasgos físicos, la personalidad, la capacidad mental y un factor muy importante: la probabilidad de sufrir ciertas enfermedades, ya sean congénitas o que se desarrollen en algún momento de la vida.

Estas enfermedades pueden tener efectos poco notables en la salud, e incluso casi inexistentes o no desarrollarse en ningún momento, pero, por otra parte, también pueden causar grandes problemas para la salud y la calidad de vida de la persona, llegando incluso a ser mortales.

Afortunadamente, hoy en día tenemos medios para detectar precozmente esas enfermedades y prevenirlas o tratarlas de manera anticipada, pero no basta con eso, también hay que informar a los pacientes o familiares y comunicarles de una forma comprensible todos los detalles de su situación, asegurarse de que lo entiendan y aconsejarles para que sepan actuar en consecuencia, dándoles al mismo tiempo apoyo emocional. Esa es la función del asesoramiento genético.

Esta detección y tratamiento precoz puede ocurrir en los momentos que rodean al embarazo, después del nacimiento y en cualquier época de la vida (2), ya que este tipo de estudios, y por consecuencia el asesoramiento genético, puede ser necesario en muchas situaciones: en los momentos previos a un embarazo para comprobar si los progenitores son portadores de alguna patología y hay riesgo de transmitirla; durante el propio embarazo por la misma razón; después del parto con los cribados neonatales; en cualquier ocasión en la que a una persona se le manifieste una patología genética o quiera realizarse pruebas para comprobar si es portador de una enfermedad. Por eso el asesoramiento genético no solo es útil en los periodos preconcepcional, prenatal y neonatal, sino también en cualquier compromiso para la salud que pueda darse en cualquier momento de la vida (3)

El asesoramiento genético se define de la siguiente manera en la Orden SSI/2065/2014, del 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la

cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización:

«El consejo genético, es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Este procedimiento tendrá lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.»

Y aporta lo siguiente sobre cómo debe llevarse a cabo:

«a) El consejo genético tendrá como objetivo ayudar a la persona o familia a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas, familiares y sociales de una determinada enfermedad o trastorno genético. Este proceso, que incluye la intervención de uno o más profesionales, consistirá en:

1.º Interpretar los antecedentes médicos personales o familiares que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética.

2.º Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.

3.º Ofrecer el apropiado asesoramiento, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.

4.º Solicitar el consentimiento informado previamente a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo.

b) El consejo genético se indicará, al menos, ante el diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de:

- 1.º Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad.
- 2.º Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto.
- 3.º Cánceres hereditarios y familiares.
- 4.º Anomalías congénitas y del desarrollo.
- 5.º Discapacidad intelectual con sospecha de base genética.
- 6.º Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.» (4)

El asesoramiento genético, por lo tanto, se encarga de valorar el riesgo de padecer un trastorno genético informándose sobre los pacientes, sus antecedentes personales y familiares, las pruebas realizadas y los diagnósticos de otros profesionales; y una vez se ha concluido el riesgo de que el paciente pueda padecer o transmitir un trastorno genético, su función es informar y educar al paciente sobre su situación y ayudar en la toma de decisiones, así como exponer las distintas posibilidades para tratar y prevenir los trastornos genéticos. (5,6).

También es importante el asesoramiento previo al estudio, para informar sobre las pruebas, posibles resultados, riesgos, etc. Así como para ir conociendo y estudiando al paciente.

La función del asesor genético difiere del de un médico especialista en genética en que el asesor genético no está preparado para hacer un diagnóstico o realizar pruebas de laboratorio, pero es importante que el asesor genético tenga formación y conocimientos sobre genética y comprensión suficiente de las pruebas que se realizan en los estudios (7). Además, también debe tener habilidades de comunicación, saber explicarse usando un lenguaje que pueda entender bien cualquier persona y facilitar al paciente la toma de decisiones, así como saber dar apoyo psicológico si es necesario.

Por lo tanto, un asesor genético requiere una formación para adquirir los conocimientos y las competencias necesarias para realizar su trabajo.

En la actualidad, no está establecido quién debe realizar la labor de asesor genético o quién es más recomendable que lo haga. En unos países la realizan los médicos, en otros las enfermeras, en algunos la figura del asesor genético es un especialista en genética y en otros ni siquiera existen asesores genéticos. La inclusión de enfermeras especializadas en genética para realizar el trabajo de asesores genéticos ha tenido éxito y ha sido una forma eficaz de prestar servicios de asesoramiento genético en varios países como el Reino Unido, Estados Unidos, Canadá, Australia, y varios países europeos.

En la década de 1980, las enfermeras empezaron a incluir la genética a su formación y a su práctica, y cada vez han sido más los avances en la enfermería genética, llegando incluso a crear la figura de la enfermera genética en ciertos países (8).

Las enfermeras son una buena opción para proporcionar información, evaluación, educación y asesoramiento en relación con los problemas de salud genéticos, debido a su acercamiento con los pacientes, a que están preparadas para la promoción de la salud y a que constituyen la mayor parte del personal sanitario, con lo que se evitaría la escasez de asesores genéticos, sin embargo, también hacen falta que se cumplan unos requisitos para que las enfermeras puedan llevar a cabo esta tarea, por ello el papel de la enfermería en esta materia varía según los países.

La profesión de asesor genético tiene una gran demanda, no obstante, la participación de la enfermería en el asesoramiento genético es poco frecuente.

En esta revisión se va a analizar si las enfermeras pueden hacer el papel de asesor genético en España o cómo pueden ser partícipe de él.

JUSTIFICACIÓN

La genética es una materia que cada vez se está explorando más a fondo y en la que en los últimos años ha habido muchos avances y progresos, lo que está haciendo que el asesoramiento genético cada vez cobre más importancia.

En España no hay una legislación ni una opinión concreta sobre quién debe llevar a cabo esa labor.

La enfermería tiene mucho que aportar al asesoramiento genético, pero al mismo tiempo tiene unas limitaciones y unos requisitos que debería cumplir.

OBJETIVOS

Objetivo general:

- Investigar las posibles aportaciones de la enfermería al proceso de asesoramiento genético.

Objetivos específicos:

- Comparar la situación del asesoramiento genético en España con la de otros países.
- Conocer las limitaciones de la enfermería para participar en el asesoramiento genético.
- Plantear las funciones que puede llevar a cabo la enfermería en el asesoramiento genético.

METODOLOGÍA

Se ha realizado una revisión bibliográfica durante los meses de enero a mayo del año 2021.

Las fuentes bibliográficas usadas han sido PubMed, Medline, Scopus, LILACS, Google académico, Cochrane y SciELO.

En cuanto a los términos de búsqueda, se utilizaron los siguientes descriptores DeCS y MeSH (Tabla 1).

Tabla 1: Descriptores DeCS y MeSH.

DeCS	MeSH
Asesoramiento genético	Genetic counselling

Enfermería	Nursing
Enfermeras	Nurses
España	Spain
Genética	Genetics

Los operadores booleanos usados fueron: “AND” y “OR”.

Los criterios de selección fueron los siguientes:

- Criterios de inclusión:
 - o Bibliografía que trate sobre asesoramiento genético o genética.
 - o Bibliografía en inglés, español o portugués.
 - o Bibliografía con fecha de publicación desde el año 2005.
- Criterios de exclusión:
 - o Artículos con acceso restringido.
 - o Artículos con contenido que no esté relacionado con el tema a tratar.

RESULTADOS

APORTACIÓN DE LA ENFERMERÍA AL PROCESO DE ASESORAMIENTO GENÉTICO

Las enfermeras tienen muchas cualidades y ventajas para ser parte del asesoramiento genético (8). En este punto se expondrán las aportaciones que la enfermería puede ofrecer al asesoramiento genético.

Para empezar, las enfermeras están habituadas en su práctica asistencial a evaluar la situación de los pacientes, a proporcionar información, a enseñar educación para la salud y a asesorar a los pacientes con sus problemas de salud, todo ello manteniendo una relación empática, todo esto son aptitudes necesarias para el asesoramiento genético. El hecho de que una de las labores principales de la enfermería sea la promoción de la salud y la educación para la salud hace que, en este aspecto, la enfermería esté capacitada para proporcionar asesoramiento genético.

Además, son profesionales de primera línea, con mucha práctica en el contacto directo con los pacientes y con habilidades de comunicación.

La función de la enfermería como educador permite influir sobre los hábitos y conductas, y conseguir que los pacientes tomen decisiones que beneficien su salud (7).

Por otro lado, cada vez son más los avances y el desarrollo en genética los últimos años, así como la importancia que se le está dando a este campo, lo que requiere que cada vez sea necesario más personal sanitario para dedicarse a ello, ya que el que está disponible actualmente no es suficiente, y puesto que la enfermería es el personal sanitario más numeroso, sería la mejor opción para solventar estas necesidades y poder atender a todas las personas que necesiten asesoramiento genético para sus cuidados sanitarios (9).

Además, al ser tan numerosas, las enfermeras llegan a todos los ámbitos de la atención sanitaria y a todas las zonas, incluso áreas rurales más descuidadas, lo que facilita proporcionar la atención sanitaria a pacientes que la requieran y que tengan menos recursos para acceder a un asesor genético.

Por otra parte, los cuidados que realizan las enfermeras tienen un enfoque holístico, familiar y centrado en el paciente, que es necesario para el asesoramiento genético, ya que es importante incluir a la familia y al entorno de los pacientes en sus cuidados.

También, la enfermera está acostumbrada a trabajar tanto formando parte de un equipo multidisciplinar como de forma independiente y autónoma, y el asesoramiento genético implica ambas actuaciones.

Las enfermeras tratan con asiduidad problemas de salud de etiología genético, principalmente en atención primaria, donde se hacen actividades como cribado y prevención de enfermedades a pacientes que tienen predisposición a sufrirlas por su genética (10). Aunque no se profundiza mucho en el aspecto genético de estas patologías, sí que se tiene en cuenta, y se hacen actividades como recopilar información sobre los antecedentes familiares para dar una mejor

atención al paciente, por lo que, en cierto modo, las enfermeras están familiarizadas con la genética en su práctica habitual.

Además, el contexto de la atención primaria sitúa a la enfermería en una posición ideal para aprovechar los beneficios de la atención de la salud genética, ya que desde ahí se puede llevar a cabo la atención a los pacientes con enfermedades e iniciar la prevención y promoción de la salud para personas susceptibles de padecer enfermedades genéticas. (11)

Torrance et al. hicieron un estudio (12) sobre la eficacia del asesoramiento genético realizado por enfermeras asesoras comparado con el asesoramiento realizado por asesores genéticos en Reino Unido, así como las diferencias en la opinión de los pacientes.

El resultado fue que en lo referente a la satisfacción de los pacientes las enfermeras son capaces de proporcionar una atención igual de efectiva que los genetistas especializados, en cuanto a resultados psicosociales.

Una de las valoraciones que se tuvo en cuenta en el estudio fue la reducción de la ansiedad de los pacientes, ya que esto es uno de los objetivos más importantes del asesoramiento. Las enfermeras asesoras consiguieron reducir la ansiedad de los pacientes ante su problema en el mismo nivel que los asesores especializados.

También se realizó una encuesta a los pacientes al acabar el asesoramiento midiendo su satisfacción con la información que se les proporcionó, la actitud de sus asesores y los procedimientos clínicos llevados a cabo. Los niveles de satisfacción en todos los casos con las enfermeras fueron altos, y similares a los resultados con los asesores especializados.

Además, los médicos genetistas que supervisaron a las enfermeras asesoras durante el estudio también quedaron satisfechos con la actuación de estas.

Los resultados de este estudio se añaden al resto de factores mencionados anteriormente que fomentan la posibilidad de que las enfermeras puedan participar en el asesoramiento genético, aunque, como se explicará en esta misma revisión, hacen falta unas condiciones, como aumentar los conocimientos de la enfermería sobre genética o ser supervisadas en la práctica de este ejercicio.

ASESORAMIENTO GENÉTICO EN ESPAÑA Y EN OTROS PAÍSES Y SISTEMAS DE SALUD.

La situación del asesoramiento genético y de las enfermeras genéticas es diferente en cada país y es muy variada a nivel internacional, al igual que en la regulación y acreditación de los sanitarios que se especializan en este campo.

Aunque las enfermeras asesoras con la formación adecuada que hay en activo en algunos países ofrecen una buena asistencia sanitaria a los pacientes que lo necesitan, actualmente en Europa no hay todavía una legislación ni una organización unificada ni para las enfermeras ni para los asesores genéticos especializados.

En muchos países, los médicos son los únicos profesionales que pueden proveer asesoramiento genético; debido a que el asesoramiento genético se considera un servicio médico (13).

En algunos también pueden ofrecer estos servicios los asesores genéticos, en otros tanto asesores médicos como especializados como enfermeras genéticas, y en el caso más extraño, algunos países ofrecen estos servicios los médicos y las enfermeras, pero no hay asesores especializados.

El Reino Unido es el país europeo más desarrollado en cuanto al asesoramiento genético. Cuentan con más de cinco asesores por cada millón de habitantes, además en este país se encuentra el mayor número de asesores genéticos de Europa, con más de 300 asesores genéticos, y también cuentan con un gran número de enfermeras genéticas, siendo estas 20. (9)

Italia es el país de Europa con más enfermeras genéticas: 37. Sin embargo, la situación en este país es especial, ya que no hay asesores genéticos especializados, únicamente llevan a cabo el asesoramiento genético las enfermeras (14).

Hay otros seis países en Europa con enfermeras genéticas, cuatro de ellos tienen entre diez y veinte enfermeras genéticas en todo el país. Son Dinamarca y Suecia, que cuentan con 10, y Finlandia y Rumania, donde hay 20.

Los otros dos son Suiza e Irlanda, en los que hay 3 y 2 enfermeras genéticas, respectivamente.

Sin embargo, en Alemania, Hungría, y la República Checa no hay consejeros ni enfermeras genéticos, todos los asesores genéticos que hay son médicos.

En total, en Europa hay aproximadamente 494 consejeros genéticos y 122 enfermeras genéticas, para una población de más de 319 millones de habitantes, lo que supone una proporción de un consejero/enfermera por cada medio millón de habitantes. Una proporción que no es suficiente para ofrecer un buen servicio genético a todos los pacientes que lo necesitan.

En otros países fuera de Europa como Australia, Canadá o los Estados Unidos, las enfermeras asesoras genéticas están ampliamente reconocidas.

La formación necesaria para ejercer de asesor genético también es muy diversa en todo el mundo.

En la mayoría de los países hay programas de máster para ser asesor genético, aunque no hay enfermeras asesoras como tal, pero para acceder a los programas de máster es requisito tener estudios universitarios previos en Ciencias, y en la mayoría de los casos se puede acceder con estudios de Enfermería.

En Europa, recientemente, la Sociedad Europea de Genética Humana ha solicitado que se establezca una acreditación a nivel europeo para profesionales especializados en asesoramiento genético. Dicha acreditación estará disponible en los países en los que ya había una acreditación para asesores genéticos, y las condiciones para adquirirla seguirían siendo las mismas que ya hay en cada país, el único objetivo es unificarlas a nivel europeo (15).

La única condición que se pretende poner en común es tener una formación en grado de máster en asesoramiento genético.

Por otra parte, en Europa, hay organismos profesionales que están interesados en mantener unidos a los dos grupos profesionales: las enfermeras y los

asesores genéticos. Así, organismos de acreditación como el GCRB en el Reino Unido y el EBGC en la Unión Europea reconocen dos vías diferentes para registrarse como asesor genético: la primera, a través de la realización de un programa de Máster en Asesoramiento Genético, y la segunda, dirigida a la enfermería, que consiste en realizar un Máster en enfermería genética en Europa, o el de profesional de enfermería unido a formación en genética y asesoramiento en el Reino Unido (13).

Situación del asesoramiento genético en España:

En España, desafortunadamente, no existe una regulación clara y específica sobre esta profesión, a pesar de las peticiones tanto de profesionales como de pacientes ya que se calcula que, en España, hay más de 3 millones de personas afectadas por una enfermedad genética (15).

España tiene asesores genéticos, aunque no están reconocidos como tal a la hora de trabajar, los cuales deben obtener una titulación de máster para ejercer, pero no tiene enfermeras genéticas (7).

Los datos sobre asesores genéticos en 2018 en España eran→

- Población total: ≈46 millones
- Número estimado de asesores genéticos: 70
- En el 2008 comenzó el primer programa de Máster de formación de asesores genéticos.
- Solo hay un programa de formación y titulación, el Máster previamente mencionado.
- Se forman entre 10 y 12 asesores genéticos al año.
- No existe una regulación a nivel nacional, estatal o provincial, por lo que se acogen a la europea.
- Sí que existe una regulación a nivel de certificación o registro.

El programa de formación del máster de la Universitat Pompeu Fabra (Barcelona) admite entre 10 y 12 estudiantes cada dos años, los estudiantes que lo deseen también pueden realizar después un doctorado.

El Máster Universitario en Asesoramiento Genético es el único curso de España acreditado oficialmente para formar a asesores genéticos profesionales. Está dirigido a personas con estudios en ciencias como biología, química, bioquímica, farmacéutica o medicina. Los estudiantes de psicología y enfermería también pueden acceder al máster tras realizar un curso de formación adicional (16).

Los puestos de trabajo de asesoramiento genético clínico son posibles tanto en el sistema sanitario público como en el privado, pero son más difíciles de obtener en España, ya que la profesión aún no ha sido reconocida y los títulos de los puestos de trabajo difieren de "asesor genético."

Al estar la situación del asesor genético en estas circunstancias parece difícil que este servicio pueda ser realizado por enfermeras o que se preparen y reconozcan enfermeras genéticas y asesoras que puedan dedicarse a esta tarea actualmente, aunque como se ha indicado anteriormente, pueden acceder al Máster Universitario en Asesoramiento genético. (17)

Pese al elevado número de pacientes afectados por patologías genéticas, que necesitarían un asesoramiento genético de calidad, el reconocimiento de la formación específica en asesoramiento genético es casi inexistente. Esta escasez de servicios especializados trae como consecuencia una atención insuficiente de la población que lo requiere, e indirectamente, un aumento del gasto sanitario debido a una deficiente gestión de los recursos.

Legislación del asesoramiento genético en España

La Ley Española 14/2007, del 3 Julio, sobre Investigación Biomédica dice lo siguiente en lo referente al asesoramiento genético:

Artículo 55:

1. «Cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios será preciso garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado, en la forma en que reglamentariamente se determine, respetando en todo caso el criterio de la persona interesada» (18).

2. «El profesional que realice o coordine el consejo genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados, relativos tanto a la trascendencia del diagnóstico genético resultante, como a las posibles alternativas por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquel» (18).

Artículo 56:

1. «Todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto» (18).

Es decir, la legislación vigente en España exige la existencia del proceso de asesoramiento genético para informar al paciente siempre que se vaya a realizar cualquier prueba genética.

A nivel europeo la legislación coincide en este aspecto, Esto es lo que dice el artículo 12 sobre pruebas genéticas predictivas de la Convención Europea de los Derechos humanos y biomedicina de 1997:

«Sólo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético apropiado.» (4)

En todas las leyes mencionadas se hace referencia a que debe haber asesoramiento genético, pero en ninguna se especifica qué profesionales pueden o deben proveerlo; solo se hace hincapié en que estos profesionales deben estar formados y preparados.

La Orden SSI/2065/2014, del 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización dice lo siguiente sobre el asesoramiento genético:

«5.3.10 Atención a los pacientes y familiares en el área de genética que comprenderá el consejo genético y los análisis genéticos.

5.3.10.1 La atención a los pacientes y familiares en el área de genética en el Sistema Nacional de Salud incluirá:

b) La transmisión de información, de forma clara y comprensible, sobre el riesgo de recurrencia de la enfermedad o trastorno, las consecuencias para el paciente y su descendencia y las posibilidades de prevención pre y postnatal.

5.3.10.2 El proceso de consejo genético y de realización de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser efectuado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad» (4)

Como se puede observar, de misma manera que en el resto de las leyes no se da ninguna indicación sobre quién debe proveer el asesoramiento.

LIMITACIONES DE LA ENFERMERÍA Y REQUISITOS PARA SU PARTICIPACIÓN EN EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

La principal limitación de las enfermeras en España para llevar a cabo la tarea de asesor genético es el déficit de conocimientos sobre genética y genómica, y ellas mismas admiten esta falta de conocimiento.

Para poder ofrecer un buen servicio de asesoramiento genético, hay que saber explicar la salud desde el punto de vista genético y las patologías genéticas, las pruebas que se realizan para detectar posibles enfermedades genéticas, la prevención y los tratamientos de estas, informar a los pacientes, apoyarlos y reducir su ansiedad. Para cumplir todos estos objetivos, el primer paso es tener conocimientos y formación en genética y genómica, sin embargo, la mayoría de las enfermeras no cumplen este requisito, y por lo tanto no podrían prestar una atención adecuada como asesoras (11). Esta falta de conocimientos puede dar lugar a una atención incompleta a la hora de tratar a pacientes y familiares con un problema de salud genético (19).

Por ello, es importante que las enfermeras tengan una correcta formación en genética que les permita asesorar a pacientes afectados por una enfermedad hereditaria o con riesgo de transmitirla, ya que la enfermería está en una buena posición para realizar el seguimiento de estas personas, mejorar su prevención, diagnóstico y tratamiento, y, por tanto, reducir la mortalidad y morbilidad de este tipo de patologías (10). Pero en España la enfermería no dispone de ninguna formación específica en este ámbito, y la formación general es escasa y no se ajusta a los avances en genética (7).

Los recientes progresos en genética y la creciente necesidad de personal sanitario que trabaje en este campo requiere la integración de la genética en los planes de estudios y cursos de formación continuada, ya no solo para tener la oportunidad de formar parte del asesoramiento genético, si no para dar una atención adecuada en general a los pacientes. Es necesario que se incluyan o aumenten los contenidos de genética y genómica en la formación de enfermería, tanto a nivel de los profesionales como de los alumnos. (6, 19)

Todas las enfermeras deberían tener conocimientos suficientes y actualizados sobre genética, en especial las matronas y las enfermeras pediátricas, para poder prestar una atención clínica segura y eficaz, saber interpretar los resultados de las pruebas de cribado más usadas, informar a los pacientes de posibles riesgos, de pruebas a las que se les van a someter, de los resultados que pueden dar estas pruebas y las consecuencias de cada uno de estos resultados, así como saber a qué pacientes es conveniente ofrecerles cada prueba y ayudar a elegir la mejor opción para su salud (20).

No solo hay un déficit en los conocimientos sobre genética por parte de la enfermería, sino también de su importancia en la práctica. Hay una falta de conciencia sobre la relevancia del contenido genético y genómico.

Además, los educadores de enfermería dicen sentirse también poco preparados en este ámbito y poco formados como para enseñar sobre este tema, con lo que también habría que tomar medidas al respecto (19).

En general, la formación específica de un asesor genético debe incluir los siguientes conocimientos (15):

- Genética humana
- Genética médica y aspectos clínicos de la enfermedad humana genética como por ejemplo las enfermedades metabólicas, las malformaciones congénitas, síndromes de cáncer familiar, problemas multifactoriales y retraso mental.
- Entrenamiento de habilidades de asesoramiento incluyendo modelos teóricos para subrayar la práctica del asesoramiento, el desarrollo de habilidades prácticas y ejercicios para mejorar el conocimiento del impacto de la historia personal del asesor en el proceso.
- Preparación para trabajar en un rango de áreas clínicas, incluyendo prenatal, pediatría y servicio al adulto en hospitales y la comunidad.
- Cuestiones psicosociales, incluyendo el impacto de las condiciones genéticas y las pruebas genéticas en el individuo y su familia.
- Ética/ derecho/ sociología relevante a la práctica de asesoramiento genético, ya que ser asesor genético también implica cuestiones éticas, desde la confidencialidad y privacidad de la información del paciente, hasta como se usa esta.
- El programa educacional debe incluir experiencia práctica considerable en genética clínica y otros entornos relevantes y de investigación.
- Saber realizar correctamente una historia familiar (21).
- Comprender y comunicar los patrones de herencia
- Identificar a las personas con riesgo de sufrir un compromiso genético para la salud
- Reconocer los beneficios y las limitaciones de las pruebas genéticas, los tratamientos, y proporcionar información para que los pacientes y las familias estén plenamente informados, y comunicar información adaptada a las necesidades del paciente y la familia (19).

Todos estos apartados deben estar incluidos en la formación del asesor genético. En la formación general de las enfermeras quizá no es necesario incluir todos, y sería suficiente con los más básicos. Podría haber una formación

específica para enfermeras sobre genética en la que se incluyan todos estos aspectos.

Mientras la formación y el conocimiento de las enfermeras no aumente, no podrían realizar correctamente el asesoramiento genético sin unos estudios adicionales fuera de la enfermería. Quizá podrían formar parte de un equipo de asesoramiento genético, pero no ser asesoras independientes. El objetivo, por lo tanto, debe ser concienciar sobre los avances de la genética y la importancia que tiene esta en la salud, y promover un plan de estudios que la incluya, así como una forma de instruir también a los profesionales en activo.

POSIBLES FUNCIONES DE LA ENFERMERÍA EN EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Debido a sus escasos conocimientos en genética, las enfermeras no pueden ser las principales proveedoras del servicio de asesoramiento genético, pero sí tienen las capacidades necesarias para participar en ciertos puntos de las fases del asesoramiento genético (anexo 1) (22, 23).

Para poder llevar a cabo el asesoramiento genético, lo primero que se necesita es saber si un paciente tiene riesgo de padecer una enfermedad genética, para ello hay que recopilar información sobre sus antecedentes personales y familiares. La enfermería es plenamente capaz de realizar esta tarea, e incluso de captar pacientes potenciales desde atención primaria.

En el proceso de asesoramiento previo a las pruebas, la enfermería puede dar información sobre la disponibilidad de estudios genéticos, el beneficio de realizarse las pruebas o en qué consisten, y otras informaciones que no impliquen tener profundos conocimientos en genética para poder darlas.

La enfermería también puede participar en el momento de realizar algunas pruebas, como realizando una extracción de sangre, en la obtención de una muestra u otras pruebas que entren dentro de las técnicas de enfermería.

Respecto al asesoramiento posterior a las pruebas, la enfermería puede intervenir en ofrecer apoyo a los pacientes que lo requieran, aunque esta etapa

del asesoramiento genético es la menos propicia para la intervención de la enfermería.

Una vez que ya se ha decidido el tratamiento que se va a aplicar, otra función que se puede llevar a cabo desde enfermería es explicar cómo se va a realizar ese tratamiento y ayudar al paciente a cumplirlo. Otro aspecto en el que la enfermería puede tener una función muy importante es en realizar un control y un seguimiento de estos pacientes a lo largo del tiempo para comprobar que están cumpliendo correctamente el tratamiento.

Por último, en caso de que sea necesario, la enfermería puede encargarse de contactar con familiares del paciente que también tengan riesgo para que acudan al servicio de asesoramiento genético.

CONCLUSIONES

- Las enfermeras en España cumplen algunos de los requisitos necesarios para ofrecer asesoramiento genético, pero no los suficientes, con lo cual, actualmente, la enfermería no puede encargarse de ofrecer este servicio de manera independiente.
- En España no hay una legislación clara ni unificada sobre quién debe realizar el asesoramiento genético ni sobre cómo debe llevarse a cabo. En otros países, la legislación es más concreta, y además en algunos, son las enfermeras quienes ejercen como asesoras genéticas, dando un buen servicio a los pacientes que lo necesitan.
- La principal limitación de las enfermeras en España para desempeñar esta labor es la falta de conocimientos sobre genética y la escasa formación que reciben en este ámbito.
- Aun teniendo en cuenta esa falta de conocimientos, la enfermería podría tener ciertas funciones en el proceso de asesoramiento genético, ya sea dando a los pacientes información que no requiera de amplios conocimientos en genética, proporcionándoles apoyo emocional, colaborando en la realización de las pruebas diagnósticas y haciendo un control y seguimiento a los pacientes en sus tratamientos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Genética [Internet]. Medlineplus. 2020 [citado el 14 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002048.htm>
2. Genetic Counseling [Internet]. Medlineplus. 2020 [citado el 14 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: <https://medlineplus.gov/geneticcounseling.html>
3. Genetic Counseling [Internet]. National Human Genome Research Institute. 2013 [citado el 14 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.genome.gov/FAQ/Genetic-Counseling>
4. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización [Internet]. BOE, 2014 [citado el 11 de mayo de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.boe.es/eli/es/o/2014/10/31/ssi2065>
5. Genetic Counseling and Testing [Internet]. Centers for Disease Control and Prevention. 2020 [citado el 14 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_counseling.htm
6. Calzone KA, Jenkins J, Yates J, Cusack G, Wallen GR, Liewehr DJ, Steinberg SM, McBride C. Survey of nursing integration of genomics into nursing practice. *J Nurs Scholarsh*. 2012 Dec;44(4):428-36. doi: 10.1111/j.1547-5069.2012.01475.x. PMID: 23205780; PMCID: PMC3515630.
7. Cabrera E, Yagüe C, Gallart A, Zabalegui A. Salud Pública y Genética: Nuevos retos para el profesional de enfermería. *Index de enfermería*. 2005 Nov; 14(50). [citado el 7 de febrero de 2021]. Recuperado a partir de: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1132-12962005000200009
8. Barr JA, Tsai LP, Welch A, Faradz SMH, Lane-Krebs K, Howie V, Hillman W. Current practice for genetic counselling by nurses: An integrative review. *International Journal of Nursing Practice*. 2018 Feb;24(2). [https://doi-org.ponton.uva.es/10.1111/ijn.12629](https://doi.org.ponton.uva.es/10.1111/ijn.12629)

9. Cordier C, Lambert D, Voelckel M, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. *J Community Genet.* 2012 Jan; 3(1): 19–24. doi: 10.1007/s12687-011-0073-x PMID: PMC3266962 PMID: 22167623
10. Cardoso MCV, Cordeiro Júnior DA. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. *Revista Mineira de Enfermagem. Biblioteca Virtual en Salud.* 2016; 20: 1-4. Recuperado a partir de: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/biblio-835265>
11. Andrews V, Tonkin E, Lancaster D, Kirk M. Using the Diffusion of Innovations theory to understand the uptake of genetics in nursing practice: identifying the characteristics of genetic nurse adopters. *Journal of Advanced Nursing.* 2013 Sep; 70(4), 878-893. doi: <https://doi-org.ponton.uva.es/10.1111/jan.12255>
12. Torrance N, Mollison J, Wordsworth S, Gray J, Miedzybrodzka Z, Haites N, Grant A, Campbell M, Watson MS, Clarke A, Wilson B. Genetic nurse counsellors can be an acceptable and cost-effective alternative to clinical geneticists for breast cancer risk genetic counselling. Evidence from two parallel randomised controlled equivalence trials. *British Journal of Cancer.* 2006 July; 95, 435–444. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6603248>
13. Ormond KE, Laurino MY, Barlow-Stewart K, Wessels TM, Macaulay S, Austin J, Middleton A. Genetic counseling globally: Where are we now?. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018 Mar; 178(1): 98–107. 2018 Mar 25. doi: [10.1002/ajmg.c.31607](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31607) PMID: PMC5947883 PMID: 29575600.
14. Godino L, Turchetti D, Skirton H. Knowledge of genetics and the role of the nurse in genetic health care: a survey of Italian nurses. *Journal of Advanced Nursing.* 2012 July; 69(5): 1125-1135. Doi: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2012.06103.x>
15. Asesor genético [Internet]. Sociedad Española de Asesoramiento Genético. 2017 [citado el 26 de febrero de 2021]. Recuperado a partir de: <http://seagen.org/asesor-genetico/>
16. Máster Universitario en Asesoramiento Genético en Barcelona por Universitat Pompeu Fabra (UPF) [Internet]. Educaweb.com. 2021 [citado el 26 de abril de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.educaweb.com/curso/master-universitario-asesoramiento-genetico-barcelona-331208/>

17. Abacan MA, et al. The Global State of the Genetic Counseling Profession. *Eur J Hum Genet.* 2019 Feb; 27(2): 183–197. doi: [10.1038/s41431-018-0252-x](https://doi.org/10.1038/s41431-018-0252-x)
PMCID: PMC6336871 PMID: 30291341
18. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. [Internet]. BOE, 2007 [citado el 5 de mayo de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945>
19. Camak DJ. Increasing importance of genetics in nursing. *Nurse Education Today.* 2016 Sep; 44: 86-91. doi: <https://doi.org/10.1016/j.nedt.2016.05.018>
20. Seven M, Eroglu K, Akyüz A, Ingvaldstad C. Educational needs of nurses to provide genetic services in prenatal care: A cross-sectional study from Turkey. *Nursing & Health Science.* 2017 Jun; 19 (3): 294-300. doi: [https://doi-org.ponton.uva.es/10.1111/nhs.12344](https://doi.org.ponton.uva.es/10.1111/nhs.12344)
21. O'Brien B, Dugoff L. What education, background, and credentials are required to provide genetic counseling?. *Seminars in Perinatology* [Internet]. 2018 Aug; 42 (5): 290-295. doi: <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2018.07.006>
22. Patch C, Middleton A. Genetic counselling in the era of genomic medicine. *British Medical Bulletin.* 2018 Jun; 126 (1): 27-36. doi: <https://doi.org/10.1093/bmb/ldy008>
23. Margarit S. ¿Qué es el asesoramiento genético y cómo realizarlo en oncología?. *Revista Médica Clínica Las Condes* [Internet]. 2017 Aug;28(4):524-530. DOI: 10.1016/j.rmclc.2017.06.010

ANEXOS

ANEXO I: Fases del asesoramiento genético (en color rojo las acciones en las que puede intervenir o colaborar la enfermería)

Evaluación del riesgo de un individuo de padecer un trastorno genético. **Se recopila la siguiente información:**

- Sucesos relacionados con enfermedades genéticas en la familia.
- Revisión de exámenes y pruebas médicas del paciente.
- Antecedentes médicos y quirúrgicos.
- Información sobre profesión o actividades de riesgo y otras exposiciones.

Asesoramiento pre-test

- Educación sobre genética y herencia.
- Disponibilidad y opciones de estudios genéticos.
- Conveniencia de someterse a la prueba.
- En qué consisten las pruebas.
- Toma de decisiones sobre pruebas.
- Implicancias de los posibles resultados
- Consentimientos.

Pruebas diagnósticas

- Realización de las pruebas diagnósticas que se requiera.

Asesoramiento post-test:

- Gestión e interpretación de los resultados.
- Comunicación de resultados.
- **Apoyo al paciente.**
- Consejo y toma de decisiones.

Tratamiento

- Determinar el tratamiento adecuado y **explicárselo al paciente.**

Seguimiento y control

- **Realizar un seguimiento y un control a lo largo del tiempo para asegurarse de que el paciente siga el tratamiento resolver las posibles dudas.**

Detección de familiares de riesgo

- **Detectar posibles familiares de riesgo e informarles.**