



## EDITORIAL

### Asesoramiento genético en Neurología: un problema complejo que necesita regulación

B. Quintáns <sup>a,b</sup>, M. Fernández Prieto <sup>b,c</sup>, A. Carracedo <sup>b,c,d</sup> y M.J. Sobrido <sup>b,c,\*</sup>

<sup>a</sup> Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, La Coruña, España

<sup>b</sup> Centro para la Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España

<sup>c</sup> Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Santiago de Compostela, La Coruña, España

<sup>d</sup> Grupo de Medicina Xenómica, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, La Coruña, España

Recibido el 4 de septiembre de 2010; aceptado el 6 de septiembre de 2010

Accesible en línea el 11 de noviembre de 2010

#### PALABRAS CLAVE

Análisis genéticos;  
Asesoramiento genético;  
Neurogenética;  
Legislación;  
Enfermedades raras;  
Test predictivos

#### Resumen

**Introducción:** La expansión de los estudios genéticos está transformando la práctica de la Neurología y enfrenta a los servicios clínicos con nuevos retos, como la articulación del asesoramiento genético. La amplitud de los conocimientos tanto clínicos como moleculares precisos, así como la necesidad de una evaluación psicológica y apoyo familiar, especialmente en los análisis predictivos y planificación reproductiva, hacen necesario un enfoque multidisciplinar.

**Desarrollo:** Las características principales de las enfermedades neurodegenerativas de base genética son el elevado nivel de especialización requerido —por tratarse de enfermedades poco comunes y de difícil diagnóstico— junto con su carácter generalmente progresivo, la ausencia de tratamientos eficaces, la problemática generada por la posibilidad de estudios predictivos y la interpretación de los resultados genéticos. El objetivo del asesoramiento genético es proporcionar la información suficiente y objetiva para que cada individuo pueda tomar sus propias decisiones sobre el estudio genético. Debe incluir la evaluación de aspectos psicológicos y de comunicación familiar. El programa PICOGEN del Hospital Clínic de Barcelona para el análisis y asesoramiento genético en demencias es un buen ejemplo de una estrategia integrada capaz de abordar esta nueva situación asistencial en Neurología. Lamentablemente, este programa es una excepción en España y los pacientes con enfermedades neurogenéticas y sus familias no tienen garantizada habitualmente una asistencia adecuada.

**Conclusiones:** El asesoramiento genético es un acto clínico *per se*, que precisa de un espacio, tiempo y recursos suficientes. Implica una participación multidisciplinar, atención a los aspectos psicológicos y familiares y no se puede llevar a cabo correctamente en el seno de una consulta rutinaria estándar de Neurología. Es necesaria una legislación que garantice la adecuada articulación del asesoramiento genético en nuestro país con criterios de calidad

Véase contenido relacionado en DOI:10.1016/j.nrl.2010.09.011.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ssobrido@telefonica.net](mailto:ssobrido@telefonica.net) (M.J. Sobrido).

y equidad. Esto incluye la regulación de la formación de los profesionales necesarios, la clarificación de competencias y la dotación de recursos a las instituciones para el desarrollo de estos programas.

© 2010 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

## KEYWORDS

Genetic tests;  
Genetic counseling;  
Neurogenetics;  
Legislation;  
Rare disorders;  
Predictive testing

## Genetic counselling in Neurology: A complex problem that requires regulation

### Abstract

**Introduction:** The generalization of genetic studies is transforming the practice of Neurology and confronts the clinical departments with new challenges, such as the organization of genetic counseling. The requirement of specialized knowledge, both clinical and molecular, as well as the need for psychological evaluation and family support, especially for predictive testing and reproductive planning, makes a multidisciplinary approach mandatory.

**Development:** The main characteristics of genetic neurodegenerative diseases are the high level of required specialization – since these disorders are often rare and of difficult diagnosis – together with a generally progressive course, unavailability of effective treatment, the issues generated by predictive testing and the interpretation of genetic testing. The aim of genetic counseling is to provide sufficient and objective information for each individual to make their own decision on genetic testing. It must touch upon psychological aspects and family communication. The PICOGEN program from the Clinic Hospital in Barcelona for genetic testing and counseling of dementias is a good example of integrated strategy capable of managing this new clinical scenario in neurology. Unfortunately, this program is an exception in Spain and the patients with neurogenetic disorders and their families usually do not have guaranteed access to an appropriate care.

**Conclusions:** Genetic counseling is a unique clinical activity that requires provision of enough time, space and resources to be developed. It implies multidisciplinary participation, due attention to psychological and family issues, and cannot be carried out adequately in a routine Neurology clinic. Legislation is needed to promote a correct articulation of genetic counseling in our country with guarantee of quality and equity. This includes training of the necessary health professionals, clarification of competences and provision of resources to the institutions for the development of such programs.

© 2010 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

La Neurología es una de las especialidades en las que más se está apreciando la evolución de la asistencia con los conocimientos genéticos, que están transformando la nosología de los trastornos del sistema nervioso. Desde los primeros genes causantes de enfermedades neurológicas identificados en la década de los ochenta hemos vivido un incremento exponencial en la comprensión de las bases moleculares de un gran número de enfermedades y alteraciones genéticas de susceptibilidad, así como descubrimientos sobre la complejidad de nuestro genoma y sus mecanismos de regulación que nos alejan cada vez más de una visión simplista de la relación entre el genotipo y las manifestaciones clínicas. A esto hay que sumar la vertiginosa evolución de las técnicas de análisis, con plataformas de genotipado, secuenciación y estudios estructurales cada vez más masivas (*high throughput*), de las que se obtienen datos cuya interpretación precisa una formación experta. Aunque la comunidad neurológica todavía está esperando que estos conocimientos se traduzcan en maneras eficaces de tratamiento basado en la corrección de las funciones celulares dañadas, la posibilidad de completar el diagnóstico y orientación pronóstica de los pacientes con estudios genéticos ya es una realidad con la que el neurólogo convive en su práctica rutinaria.

El hábito dispar en la utilización de test genéticos entre el colectivo de neurólogos está influido por diversos factores, entre los que destacan: a) desigual —y a menudo insuficiente— formación del neurólogo en las bases genéticas de la salud y la enfermedad; b) grado variable de acceso a pruebas genéticas en las diferentes comunidades y centros de nuestro país; c) escaso desarrollo de guías y recomendaciones de práctica clínica para las enfermedades y pruebas genéticas; d) falta de una adecuada regulación de la formación y práctica de la Genética Clínica. Se utilicen más o menos, con mejor o peor criterio, la disponibilidad de test genéticos introduce un nuevo hecho en la asistencia a los pacientes neurológicos: la necesidad de un adecuado asesoramiento genético al paciente y a su familia. En el presente número Fortea et al revisan la experiencia de cinco años del programa de asesoramiento genético en demencias del hospital Clinic de Barcelona (PICOGEN)<sup>1</sup>. Las virtudes más destacables del programa PICOGEN son:

1. Un carácter multidisciplinar (neurólogo, psiquiatra, psicólogo, genetista).
2. Un protocolo estructurado de evaluación y seguimiento, especialmente en casos asintomáticos.
3. Coordinación y selección de los casos desde el Servicio de Neurología. La principal limitación proviene del contexto

administrativo en el que se enmarca el programa, dependiente de donaciones filantrópicas en su primera fase y ligado a proyectos de investigación posteriormente. La interrupción del programa durante tres años refleja la debilidad del andamiaje económico y administrativo que lo ha venido sustentando.

## La problemática asistencial de las enfermedades raras

La mayoría de las enfermedades neurogenéticas se sitúan dentro de lo que se denomina "enfermedades raras": aquellas cuya prevalencia no supera 5 casos por 10.000 habitantes en la Unión Europea (UE)<sup>2</sup>. A pesar de su baja prevalencia, debido al gran número de enfermedades se calcula que afectan a 6-8% de la población, alrededor de 29 millones en la UE y 3 millones en España<sup>3</sup>. Suelen ser enfermedades crónicas y incapacitantes, para las cuales los recursos terapéuticos son, en general, limitados. En los últimos años las administraciones han favorecido la investigación en estas enfermedades con el fin de alcanzar una prevención, diagnóstico y tratamiento más eficaces. A ello contribuyen, por ejemplo, iniciativas como las redes temáticas de investigación cooperativa sanitaria (RETICS) en enfermedades raras, el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras (CREER) y las redes europeas de centros de referencia para enfermedades raras. Cabe mencionar también acciones de difusión, bases de datos y registros como ORPHANET sobre enfermedades raras y medicamentos "huérfanos" (sin interés comercial) y el desarrollo de protocolos de calidad en el diagnóstico genético (por ejemplo EuroGentest). Todos estos esfuerzos persiguen dar solución a las cuestiones para las que los pacientes y asociaciones que los representan reclaman más atención: la dificultad para obtener un diagnóstico preciso y sin retraso, la necesidad de atención multidisciplinar, el acceso a las pruebas, tratamientos complejos e investigación, así como información y apoyo continuado. La estrategia sanitaria española en enfermedades raras publicada en 2009 por el Ministerio de Sanidad y Política Social<sup>3</sup> declara prioritarias las siguientes líneas de actuación:

1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria.
4. Terapias.
5. Atención sociosanitaria.
6. Investigación.
7. Formación.

El desarrollo de unidades y centros de referencia de carácter multidisciplinar capaces de abordar todos los aspectos asistenciales de una enfermedad o grupo de enfermedades raras es el camino más adecuado y coste-eficiente. Estas unidades deberán incluir genetistas y profesionales expertos en asesoramiento genético.

## Estudios predictivos en las enfermedades neurodegenerativas de inicio tardío

Si bien la mayoría de las enfermedades genéticas se inician durante la infancia o adolescencia, en muchas enfermedades neurogenéticas las manifestaciones clínicas de la disfunción molecular comienzan en la edad adulta y siguen un curso progresivo. Los test genéticos en estas enfermedades —entre las que se incluyen las formas monogénicas de demencia— tienen la particularidad de poder ser utilizados con finalidad predictiva, es decir, el resultado del análisis genético nos informa si la persona padecerá o no la enfermedad con un grado muy elevado de probabilidad. Es esta capacidad predictiva de síntomas graves y sin tratamiento eficaz la que confiere un carácter tan especial a las pruebas genéticas en Neurología, y obliga a prestar la máxima atención al modo de aplicar estos test y la formación de los profesionales implicados.

Una atención adecuada exige conocimiento experto sobre la clínica, el diagnóstico diferencial, las opciones terapéuticas, pero también sobre genética humana y sus mecanismos biológicos, así como las pruebas genéticas y bioquímicas, aplicaciones y limitaciones de cada técnica, bases de datos y buscadores genéticos e interpretación de los resultados. Aún con estrictos controles de calidad, los test genéticos son susceptibles de errores metodológicos o de interpretación que es necesario conocer<sup>4</sup>. La interpretación incorrecta de un resultado genético puede llevar a un diagnóstico equivocado, privación del tratamiento específico e incluso decisiones reproductivas de consecuencias catastróficas<sup>5</sup>. Una formación experta en genética, bioquímica y biología molecular es, pues, obligada en el equipo de profesionales responsables de la atención a estos pacientes. Del mismo modo, no se puede concebir una atención adecuada al estudio predictivo de enfermedades neurológicas exclusivamente por profesionales versados en los aspectos genéticos pero no en los clínicos.

Sea mediante test genéticos o herramientas no genéticas, el poder predecir si un individuo asintomático presenta un riesgo muy elevado de sufrir la enfermedad presenta ventajas e inconvenientes que deben ser debidamente discutidos, pues la persona con frecuencia no es consciente de todos ellos. Entre las posibles ganancias de los test predictivos se encuentran las medidas preventivas o un seguimiento médico más exhaustivo, evitar diagnósticos erróneos y pruebas complementarias innecesarias, beneficios psicológicos o sociales como la planificación de la vida personal y reproductiva y el beneficio para otros miembros de la familia que pueden ver aumentado o disminuido su propio riesgo<sup>6-8</sup>. Entre los aspectos problemáticos de los test predictivos está el potencial impacto psicológico negativo, pero a veces también la dificultad de la interpretación de los resultados genéticos. En ocasiones se observan variantes de significado desconocido, para las que no es posible asegurar con certeza si son o no la causa de la enfermedad. Además, no se puede conocer con precisión la edad de inicio, el tipo o gravedad de los síntomas. La heterogeneidad clínica, incluso dentro de la misma familia, es frecuente en las enfermedades neurogenéticas. Para complicar más la relación genotipo-fenotipo, la existencia de personas en una familia con síntomas similares puede deberse a la coincidencia de otra causa. Esto no es

raro en patologías frecuentes como la demencia, la epilepsia o el parkinsonismo y puede dificultar significativamente la interpretación del resultado genético y la capacidad predictiva de los test. En el caso particular de las enfermedades causadas por tripletes los análisis genéticos pueden detectar expansiones patológicas con tendencia a incrementar aún más su tamaño en la siguiente generación, lo que puede ser causa de "anticipación" de la enfermedad y lleva de este modo a poder predecir un mayor riesgo que el de la generación anterior, incluso el riesgo de formas congénitas graves.

### El concepto de estudio predictivo no afecta sólo a los test genéticos

Aunque no siempre se aplique, existe bastante consenso acerca del protocolo de evaluación, asesoramiento y consentimiento informado antes de analizar si una persona a riesgo porta o no la mutación causante de enfermedad neurodegenerativa en su familia<sup>9,10</sup>. Estos protocolos tienen como objetivo ayudar a decidir si desea conocer su estatus de riesgo y proporcionar la información suficiente para no transgredir el principio básico de respeto a la autonomía, que es el derecho de las personas a tomar decisiones significativas respecto a su propia vida<sup>11</sup>. Privar al individuo de la información necesaria para que pueda emitir un juicio atenta contra el derecho de autonomía. Durante el asesoramiento se le advierte que como resultado del test puede adquirir un conocimiento sobre su futuro, y que ese conocimiento no tiene vuelta atrás.

Sin embargo, con frecuencia se pone el acento en la capacidad predictiva del análisis genético ignorando la información derivada de otras pruebas complementarias, de la anamnesis dirigida, de la exploración e incluso simplemente de un breve encuentro con un clínico experto y observador. Un neurólogo atento que recibe a una persona en riesgo de padecer enfermedad de Huntington, demencia frontotemporal, enfermedad de Charcot-Marie-Tooth o distrofia miotónica puede predecir con elevada fiabilidad cuál va a ser el resultado del test al observar una actitud, unas manos, una forma de caminar, una calidad de voz o una expresión facial. Esta observación clínica representa un estudio predictivo en algunos casos tan fiable (con similar valor predictivo positivo y negativo) como el análisis. ¿Qué debe hacer el clínico con esta información?

Los aspectos éticos y psicológicos implicados en estas situaciones son complejos, especialmente si la persona no consulta por los síntomas, es decir, no acude para conocer la causa de unas molestias, sino para interesarse por la posibilidad de un análisis genético en su caso. Tal vez no ha decidido aún si quiere o no conocer su estatus de riesgo. Las manifestaciones son sutiles, por lo que el neurólogo tampoco puede afirmar categóricamente que vaya de hecho a presentar la enfermedad, sólo con un grado de probabilidad —conviene recordar que también los test genéticos y cualquier otra prueba médica proporcionan un grado de probabilidad, aunque a veces se acerque al 100%—. El dilema que se plantea es: tras haber traspasado el individuo el umbral de la consulta el neurólogo, incluso involuntaria e inevitablemente, dispone de un conocimiento sobre esta

persona (el conocimiento de que presenta probables manifestaciones incipientes de la enfermedad), información que dicha persona— que sólo venía a interesarse por la enfermedad de su familia y valorar sus opciones de analizarse o no —no le ha pedido; lógicamente en el caso de que el paciente sí acuda para pedirle opinión sobre sus síntomas no hay dilema —y no puede ofrecerle un tratamiento preventivo eficaz— de ser así tampoco surgiaría conflicto ético.

Así pues, la visita al neurólogo de una persona asintomática a riesgo constituye un "estudio" potencialmente predictivo y sin embargo no se le hace firmar un consentimiento informado. Se podría debatir si se trata de una situación "predictiva" o "sintomática", puesto que la persona presenta síntomas o signos, aunque sean muy leves o únicamente sugestivos. Discutir esto en extensión deberá quedar para otro momento y lugar. Dejemos simplemente para reflexión que de no acudir a esa consulta el individuo todavía tardaría un tiempo, tal vez incluso años, en tener conciencia de la enfermedad, más todavía en ser diagnosticado y en pasar a integrar en su vida el rol de enfermo. De igual modo que nos aseguramos, o deberíamos asegurarnos, de que el individuo comprende la implicación de la información que puede obtener del test genético antes de que tome la decisión de realizarlo ¿habría que plantearse el deber de informar antes de que pase a la consulta de que existe el riesgo de obtener una información que no necesariamente deseaba recibir? Es más, este riesgo existe aún cuando el examinador no pronuncie una palabra, ya que una exploración neurológica bien hecha tiene precisamente por objetivo poner de manifiesto signos que de otro modo no son percibidos, y que también al paciente sensibilizado le son revelados en ese momento. Similares reflexiones se aplican si solicitamos pruebas complementarias no genéticas a una persona asintomática. En el contexto adecuado, una neuroimagen o una determinación de CPK pueden tener prácticamente el mismo valor predictivo que el test genético.

### Toma de decisión y papel del psicólogo en el asesoramiento genético

A la luz de lo expuesto se entiende por qué los programas genéticos en enfermedades degenerativas deben contar con la participación de un psicólogo. Los análisis predictivos enfrentan a los individuos en riesgo con una situación compleja de toma de decisiones con respecto a sí mismo (procedo o no a la realización del test) y a otros (mi resultado modifica el estatus de riesgo de mis familiares, con quién de la familia debo compartir la información, cómo y en qué momento). Si se trata de una persona joven, además, se plantean decisiones reproductivas delicadas para una pareja: análisis prenatal, interrupción del embarazo, selección de embriones, donante de esperma u óvulos, adopción, no tener hijos, etc. Las personas se plantean realizar un test genético cuando no manifiestan síntomas de la enfermedad por diversas causas, entre las que destacan: a) la incertidumbre acerca de su riesgo genera ansiedad, el individuo precisa concretar tal riesgo y sus implicaciones; b) el deseo de planificar cuestiones vitales (familiares, laborales, de relaciones<sup>12</sup>). Es también muchas veces importante el deseo de la persona de tener control sobre su vida, partici-

par en acciones que conduzcan a mejorar las expectativas propias y de otros (asociaciones, búsqueda activa de información, participación en investigación y ensayos clínicos).

El apoyo psicológico no se limita a los portadores. Las parejas son los grandes olvidados, pueden presentar tanto estrés como los portadores o incluso más<sup>13</sup>. En especial, la generación joven afronta con dificultad la situación del conocimiento de su estatus genético, pues les plantea el poder y la responsabilidad de decidir acerca de planes reproductivos, pasan a tener una responsabilidad generacional<sup>14,15</sup>. En un estudio de 245 individuos sometidos a un test predictivo de enfermedad de Huntington se identifican los siguientes factores en las decisiones reproductivas: a) el sexo del portador; b) cuestiones éticas acerca del test prenatal o preimplantacional; c) la intensidad del deseo de tener hijos; d) la representación previa de la enfermedad influida por la experiencia vivida en su propia familia; y e) el “‘imperativo tecnológico”, entendido como sentimiento de culpa por no utilizar las técnicas disponibles para no transmitir la mutación<sup>16</sup>.

La especial trascendencia de los análisis genéticos deriva de que los resultados no son relevantes únicamente para el individuo analizado, sino también para otras personas de la familia. Por ello, otra cuestión fundamental es la comunicación de la información genética en el seno de la familia, que puede tener un gran impacto en los proyectos de sus miembros y en las relaciones interpersonales. Respetando el principio de confidencialidad la información sobre los resultados obtenidos habitualmente sólo se le comunica al paciente que ha realizado el estudio. Aunque la Ley de Investigación Biomédica (LIB) del 2007 recoge que se debe advertir sobre la implicación que el resultado tiene para sus familiares y la conveniencia de que él mismo transmita dicha información<sup>17</sup>, la decisión de realizar este proceso de comunicación, a quién, cuándo y cómo, queda en manos del individuo. La información a partir de un caso índice suele llegar a los familiares más cercanos (padres, hijos, hermanos), pero no a los familiares de segundo grado<sup>18</sup>. La consulta de asesoramiento genético debe abordar, pues, también el tema de la comunicación de la información, ayudar a identificar a los miembros para quienes la información puede ser más crucial y a planificar la misma de manera adecuada y respetuosa con quienes no desean saber. Un buen conocimiento de la dinámica intrafamiliar y de los factores que facilitan y dificultan la comunicación pueden ser claves para ayudar a adoptar la mejor estrategia de comunicación a los familiares y minimizar el impacto emocional<sup>15</sup>.

## El asesoramiento genético: un derecho del paciente y su familia

La Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos (NSGC) de Estados Unidos propuso la siguiente definición de asesoramiento genético: “El proceso para ayudar a las personas a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética a la enfermedad”. Este proceso integra los aspectos: a) interpretación del historial médico y familiar para establecer la probabilidad de ocurrencia o recurrencia de la enfermedad; b) educación acerca de la herencia, análisis, tratamiento,

prevención, recursos e investigación; y c) asesoramiento para favorecer las decisiones informadas y la adaptación al riesgo o a la enfermedad<sup>19</sup>. El asesoramiento genético es imprescindible para una atención sanitaria de calidad en las enfermedades con contribución genética, y debe ser una parte integral del proceso de diagnóstico en las enfermedades neurogenéticas. Se necesita para ello un protocolo específico con participación multidisciplinar puesto que se requiere, como se ha expuesto, formación en diversos aspectos y circunstancias adecuadas de instalaciones y tiempo que difícilmente pueden ser cubiertos por un profesional de forma aislada.

El hecho de que el proceso de asesoramiento genético está centrado en la familia constituye también un elemento novedoso con respecto a la relación tradicional médico-paciente (o sistema sanitario-paciente) y conlleva una adaptación legal y administrativa. Es frecuente que distintos miembros de la familia pertenezcan a áreas sanitarias diferentes. Una vez el caso índice ha sido atendido por un equipo determinado, la máxima eficiencia se alcanza si el resto de la familia puede ser atendida en el mismo centro. Esto es de sentido común: en dicho centro están los profesionales que disponen de la información genética y médica más exacta sobre el caso para una óptima interpretación; evitar interpretaciones e información dispar, incluso contradictoria, a distintos miembros de la familia; tal como se expuso arriba, necesidad de conocer bien la estructura y dinámica familiar, con sus aspectos psicológicos y sociales para un óptimo manejo de la información y atención a cada miembro.

Estos elementos de calidad en el asesoramiento genético difícilmente se alcanzarán si la atención a una familia está muy dispersa entre diferentes centros y profesionales. Incluso puede suceder que unos miembros de la familia tengan acceso al test genético y a una consulta de asesoramiento genético mientras que no lo tienen otros parientes pertenecientes a diferente centro o comunidad.

La LIB del 2007<sup>17</sup>, que regula la realización de pruebas genéticas con fines de investigación y diagnóstico, hace referencia al consentimiento, al derecho a la información, al derecho a no ser informado, al acceso a los datos genéticos por el personal sanitario, al cribado genético y al consejo genético. La LIB indica que “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”. También se establece que “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”. Por primera vez se reconoce la obligatoriedad de acompañar los estudios genéticos de un asesoramiento adecuado, si bien no se establecen los mecanismos para garantizarlo. Observando esta disposición desde el ángulo opuesto, puede decirse que la LIB establece limitaciones a la autonomía personal desde el momento en que sólo pueden realizarse análisis genéticos con un asesoramiento apropiado, restringiendo la libertad individual de proceder a un análisis sin la necesidad de consejo genético. Aunque evidentemente la finalidad de esta restricción es proteger al ciudadano del posible riesgo derivado de una información genética sin una interpretación y

un consejo genético adecuados, la opción de análisis genéticos sin tener que acudir obligatoriamente a una consulta de consejo genético e incluso sin la participación de profesionales sanitarios —“directos al consumidor”— es objeto de intenso debate. Los firmantes de este editorial, particularmente, son partidarios de una práctica regulada.

La LIB exige también que se obtenga un consentimiento informado expreso y por escrito para cualquier análisis genético<sup>17</sup>, estableciendo así una clara diferenciación entre los análisis dirigidos a obtener información genética y cualquier otro análisis, para los que dicho consentimiento no sería necesario por escrito. La Ley incluye, sin embargo, en esta consideración de manera clara cualquier prueba indirecta que permita determinar la variante genética asociada (por ejemplo un análisis enzimático). Los aspectos fundamentales del consentimiento informado están recogidos de manera más general en el convenio europeo sobre los derechos humanos y la biomedicina de 1997<sup>20</sup>.

Cabe decir que en la mayor parte de los países de la UE no existe una normativa que regule específicamente el proceso de asesoramiento genético<sup>21,22</sup>. Entre los países más estrictos en términos de legislación del consejo genético se encuentra Austria, cuya ley vigente desde 1995 expone que el asesoramiento genético no directivo es obligatorio antes y después de cualquier test genético, y debe realizarlo un especialista médico entrenado en genética médica. También establece que se le entregará al sujeto en estudio un informe explicativo con el contenido de las sesiones de consejo genético<sup>23</sup>. Es destacable que la ley austriaca proteja explícitamente el derecho a dicho informe, documento en nuestra opinión fundamental, que proporcionará a la presente y futuras generaciones de la familia y a sus médicos una información muy valiosa. El informe de asesoramiento genético es un documento tan inexcusable como escasamente emitido en la práctica rutinaria, y por sus objetivos y contenido es muy diferente del informe clínico individual. En Portugal, en enfermedades graves de inicio en el adulto para las que no existe tratamiento efectivo, los test predictivos deben ser precedidos por una evaluación psicosocial y seguimiento tras el resultado<sup>24</sup>. Se establece también que el asesoramiento genético debe ser llevado a cabo por genetistas médicos y que el gobierno debe regular la oferta de pruebas genéticas para evitar los llamados “test directos al consumidor”, tanto por parte de laboratorios públicos como privados. La Ley Federal sobre pruebas genéticas de Suiza recoge en gran detalle los protocolos y aplicaciones del asesoramiento genético<sup>25</sup>. En el Reino Unido la Asociación de Enfermeras y Asesores Genéticos (AGNC) ha creado un código ético de actuación con recomendaciones y “buenas prácticas”, ha establecido las vías formativas para el reconocimiento como asesor genético por el comité creado con tal fin y representa un canal de comunicación entre los profesionales asociados.

Hay que tener en cuenta además que en lo que se refiere a la aplicación práctica, España es el único país de la UE donde la formación en Genética Clínica no está regulada y no hay especialidad médica en esta disciplina. Andalucía ha sido la primera comunidad del Estado en regular el derecho al consejo genético con la Ley 11/2007, de 26 de noviembre<sup>26</sup>. Dicha ley tiene por objeto: a) regular el derecho al consejo genético, así como sus normas de desarrollo; b) proteger los derechos de las personas que se sometan

a análisis genéticos, tanto con fines de asistencia sanitaria como investigación; y c) establecer el régimen jurídico de los bancos de ADN humano de Andalucía. Se exige nuevamente consentimiento informado por escrito para cualquier análisis genético, así como la prestación de consejo genético a aquellas personas sobre cuyas muestras se vayan a realizar análisis genéticos, antes y después del análisis, incluyendo las repercusiones sobre los familiares, las alternativas terapéuticas y las opciones reproductivas. Con respecto a su aplicación en el ámbito del sistema sanitario público de Andalucía la Ley indica que:

1. Los análisis genéticos y el consejo genético se realizarán en el contexto de una atención integral de la salud, por profesionales con las competencias adecuadas para la práctica de los mismos y en las condiciones de calidad que reglamentariamente se determinen.
2. La Consejería competente en materia de salud promoverá la formación, el desarrollo profesional y la capacitación de los profesionales que intervengan en el análisis y consejo genético, en el marco del modelo de desarrollo profesional del Sistema Sanitario Público de Andalucía.

Inmediatamente se hace evidente que el desarrollo de la LIB, la ley andaluza y otras similares implica la necesidad de definir cómo debe ser la capacitación de los profesionales adecuados y el modelo asistencial práctico que garantice un mínimo de calidad en el proceso. Aunque la LIB proporcione un esquema general, el desarrollo de la misma es una necesidad urgente.

## Necesidad de mejorar la formación y capacitación de los profesionales

Una gran limitación para el desarrollo del asesoramiento genético en nuestro país es el escaso contenido en genética incluido en los planes formativos —tanto médicos como enfermeros, tanto en pregrado como en posgrado— así como la ausencia de una formación reglada en Genética Clínica, por cuya especialidad lleva años luchando la Asociación Española de Genética Humana. Nuevamente Andalucía, en el marco del Plan Andaluz de Genética, ha sido la primera comunidad en dar un paso adelante estableciendo la categoría de Facultativo de Genética Clínica y el procedimiento de acceso a la citada categoría creada<sup>27</sup>. Establece que los Facultativos de Genética Clínica podrán o no tener la titulación de médico y que, en aquellos casos en que la tengan, tendrán la función de proporcionar consejo genético. Esto conlleva la paradoja de crear una categoría de facultativos para la que no existe especialidad reconocida ni programa de formación en el ámbito nacional. Se deriva de la norma andaluza el primer posicionamiento de la administración española con respecto a quién es el profesional cualificado para realizar el asesoramiento genético, pues establece que debe ser un licenciado en Medicina.

La generalización de este modelo situaría, pues, al Facultativo Especialista en Genética Clínica y no a los facultativos de las especialidades correspondientes en el centro de la responsabilidad del asesoramiento genético. Esto parece

lo más sensato y realista, al menos mientras no mejore la formación en Genética entre el resto de especialidades. El programa más reciente de formación en Neurología incluye conceptos básicos de Neurogenética en el contenido teórico, sin embargo es una rotación opcional<sup>28</sup>. Dos o tres meses de rotación por un servicio de Genética son claramente insuficientes para adquirir los conocimientos y destrezas necesarios para abordar el diagnóstico y asesoramiento genético. El desarrollo de las troncalidades y áreas de capacitación específica en el ámbito de la LOPS (Ley de Ordenación de Profesiones Sanitarias) podrían ser una buena ocasión para mejorar esta situación, si se establece la Neurogenética como subespecialidad dentro de la Neurología (neurologos con buena formación adicional en Genética) y al mismo tiempo se regula la formación en Genética Clínica y en Genética Molecular, con sus correspondientes áreas de subespecialización (genetistas con buena formación adicional en enfermedades neurológicas). Estos pasos contribuirían a garantizar la existencia de profesionales con formación adecuada para ofrecer programas asistenciales de calidad a los pacientes con enfermedades neurogenéticas y sus familias y para asegurar también la formación de los profesionales del futuro.

## Conclusión

El consejo genético no puede depender de programas ocasionales, donaciones ni iniciativas individuales de excelencia surgidas en grupos de investigación con una prolongación temporal amenazada en función de la financiación de proyectos, sino que debe formar parte integral de la asistencia rutinaria a los pacientes y familias con enfermedades neurológicas de causa genética y es inexcusable en especial en las situaciones predictivas y reproductivas. Es urgente en nuestro país la necesidad de una regulación de todas las cuestiones referidas a la práctica de la genética y a la formación y capacitación de los profesionales implicados. La Sociedad Española de Neurología tiene el deber de opinar y participar a todos los niveles apropiados en las decisiones y regulaciones que afectarán al modo en que se presta asistencia a los pacientes con enfermedades hereditarias del sistema nervioso, incluido el desarrollo del marco asistencial para un adecuado asesoramiento genético.

## Bibliografía

1. Fortea J, Lladó A, Clarimón J, Lleó A, Oliva R, Peri J, et al. PICOGEN: Experiencia de 5 años de un programa de asesoramiento genético en demencia. *Neurología*. 2010. Este número.
2. Comunicación de la comisión al parlamento europeo, al consejo, al comité económico y social europeo y al comité de las regiones Las enfermedades raras: un reto para Europa. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf).
3. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009. Disponible en: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>.
4. Seneca S, Morris MA, Patton S, Elles R, Sequeiros J. Experience and outcome of 3 years of a European EQA scheme for genetic testing of the spinocerebellar ataxias. *Eur J Hum Genet*. 2008;16:913–20.
5. Deschauer M, Krasnianski A, Zierz S, Taylor RW. False-positive diagnosis of a single, large-scale mitochondrial DNA deletion by Southern blot analysis: the role of neutral polymorphisms. *Genet Test*. 2004;8:395–9.
6. Solís-Pérez MP, Burguera JA, Palau F, Livianos L, Vila M, Rojo L. Resultados de un programa de diagnóstico presintomático de enfermedad de Huntington: evaluación de un período de 6 años. *Neurología*. 2001;16:348–52.
7. Evans JP, Skrzynia C, Burke W. The complexities of predictive genetic testing. *Br Med J*. 2001;322:1052–6.
8. Panque H, Prieto AL, Reynaldo RR, Cruz MT, Santos FN, Almaguer ML, et al. Psychological aspects of presymptomatic diagnosis of Spinocerebellar ataxia type 2 in Cuba. *Community Genet*. 2007;10:132–9.
9. Benjamin CM, Adam S, Wiggins S, Theilmann JL, Copley TT, Bloch M, et al. Proceed with care: direct predictive testing for Huntington disease. *Am J Hum Genet*. 1994;55:606–17.
10. Wiggins S, Whyte P, Huggins M, Adam S, Theilmann J, Bloch M, et al. The psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease. Canadian Collaborative Study of Predictive Testing. *N Engl J Med*. 1992;327:1401–5.
11. Sánchez-Caro J. La autonomía del ciudadano en relación con los análisis genéticos. En: Sánchez Caro J y Abellán F, editores. *Medicina Genética Clínica del Siglo XXI. Consideraciones científicas, éticas y legales*. Madrid: Fundación Salud. 2000;2009. p. 149–89.
12. Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Cloostermans T, Boogaerts A, Demyttenaere K, Dom R, et al. Psychological distress in the 5-year period after predictive testing for Huntington's disease. *Eur J Hum Genet*. 2003;11:30–8.
13. Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Boogaerts A, Demyttenaere K, Dom R, Frys JP. Partners of mutation-carriers for Huntington's disease: forgotten persons? *Eur J Hum Genet*. 2005;13:1077–85.
14. Scully JL, Porz R, Rehmann-Sutter C. 'You don't make genetic test decisions from one day to the next'—using time to preserve moral space. *Bioethics*. 2007;21:208–17.
15. Forrest K, Simpson SA, Wilson BJ, van Teijlingen ER, McKee L, Haities N, et al. To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clin Genet*. 2003;64:317–26.
16. Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Boogaerts A, Philippe K, Demyttenaere K, Dom R, et al. The complexity of reproductive decision-making in asymptomatic carriers of the Huntington mutation. *Eur J Hum Genet*. 2007;15:453–62.
17. Ley 14/2007 de 3 de julio de Investigación Biomédica.
18. Gaff CL, Collins V, Symes T, Halliday J. Facilitating family communication about predictive genetic testing: probands' perceptions. *Genet Couns*. 2005;14:133–40.
19. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, et al. National Society of Genetic Counselors'. Definition Task Force. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns*. 2006;15:77–83.
20. Convenio para la protección de los Derechos Humanos y la Dignidad del Ser Humano con respecto a las aplicaciones de la Biología y la Medicina: Convenio relativo a los Derechos Humanos y la Biomedicina o Convenio de Oviedo. CETS No. 164;1997.
21. EuroGentest: Harmonizing genetic testing across Europe. National regulation of genetic counselling. Disponible en: <http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/regulations.xhtml>.
22. EuroGentest: Harmonizing genetic testing across Europe. Regulations and practices related to genetic counselling in 38 European countries. Disponible en: [http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/regulations\\_genetic\\_counselling.xhtml](http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/regulations_genetic_counselling.xhtml).

23. The Austrian Gene Technology Act BGBl. Nº. 510/1994, i.d.g.F.
24. Lei nº 12/2005, de 26 de Janeiro sobre "información genética personal e información sanitaria".
25. Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) FF 2004 5145. Disponible en: <http://www.admin.ch/ch/f/ff/2004/5145.pdf>.
26. Ley 11/2007, de 26 de noviembre, Reguladora del Consejo Genético, de protección a los derechos de las personas que se sometan a análisis genéticos y de los bancos de ADN humano en Andalucía. BOE núm. 38, 13 febrero de 2008.
27. Orden de 3 de agosto de 2009. BOJA núm. 163, de 21 de agosto de 2009.
28. Orden SCO/528/2007, de 20 de febrero, por la que se aprueba y publica el programa formativo de la especialidad de Neurología. BOE núm. 59, viernes 9 de marzo de 2007.