



CARTA AL DIRECTOR

Comentarios a “Diagnóstico molecular en síndromes hereditarios”

Comments on “molecular diagnosis in hereditary syndromes”

Sr. Director:

He leído con mucha atención el editorial de la Dra. Trinidad Caldés Llopis, titulado “Diagnóstico molecular en síndromes hereditarios”, publicado en el número de julio-septiembre de 2009 de la *Revista de Laboratorio Clínico*¹. Allí se explica cómo llevar a cabo los diversos estudios genéticos en sus múltiples posibilidades: Genética molecular, Citogenética clásica, Citogenética molecular y *Microarrays*.

La Dra. Caldés comenta que “el análisis de los genes es, en general, largo y muy costoso, no sólo económicamente, sino también en tiempo de estudio y sobre todo requiere de personal formado, tanto desde el punto de vista molecular como clínico”. Y también argumenta que “en la formación de especialistas en laboratorio clínico no debe faltar la rotación por estos laboratorios especializados”.

Pues bien, debo decir que, en la situación actual, la Genética de laboratorio puede considerarse como una subespecialidad dentro de Análisis clínicos, Bioquímica clínica e Inmunología. Sin embargo, el tiempo formativo dentro de un período de residencia MIR/FIR/BIR/QIR que se le dedica es demasiado breve dada la complejidad que tiene el estudio del genoma humano.

La especialidad de Genética existe en 25 de los 27 países de la Unión Europea. Sólo Grecia y España no la tienen reconocida. Incluso existe en Rumanía y Bulgaria, los socios comunitarios más “jóvenes”. En estos países, un genetista de laboratorio debe realizar unas rotaciones, que en total comprenden al menos 4 años, para poder dominar la Genética molecular humana, la Citogenética humana y la Genética bioquímica humana. Rotar unos meses en Genética dentro de Análisis clínicos, Bioquímica, Inmunología, etc. no proporciona un dominio suficiente de las técnicas y de la interpretación de sus resultados. Es por esto que es necesaria la creación de la especialidad de Genética para tener profesionales correctamente formados. Esto es positivo para todos los profesionales de laboratorio porque aumentará el conocimiento de esta disciplina desde una especialidad

propia y este conocimiento se “irradiará” hacia las otras especialidades de laboratorio. Además, muchos que se han dedicado a la genética sin tener especialidad podrán pedirla, por lo que mejorarán sus condiciones laborales. Y muchos jóvenes podrán tener la ilusión de prepararse para el examen del BIR/FIR/MIR/QIR para optar a una plaza de Genética a la que dedicarán el 100% de su período formativo.

Es imprescindible que los analistas clínicos roten unos meses por los laboratorios de Genética para ser medianamente competentes en esta materia. Lo mismo que rotan por Hematología, Inmunología, Bioquímica y Microbiología. En cierto modo, se puede decir que los analistas clínicos son los “internistas de laboratorio” y deben conocer todas esas disciplinas.

Pero es necesario que se cree la especialidad de Genética clínica, tanto para el subprograma clínico como para el subprograma de laboratorio. Sólo así se podrán atender adecuadamente a las personas con enfermedades raras, porque no hay que olvidar que el 80–90% de las enfermedades raras son de etiología genética. De hecho, la Federación Española de Enfermedades Raras siempre ha apoyado la creación de esta especialidad.

La situación actual *no* debe continuar así y el resto de las especialidades de laboratorio deben ayudar a su creación desde el Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud y dentro del ámbito de la troncalidad. Seamos constructivos y realistas. Estamos en el siglo XXI y no es propio de estos tiempos que todavía no exista la especialidad de Genética en España. Vivimos en un anacronismo. Las especialidades de laboratorio deberían colaborar dentro del Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud para mejorar la situación actual, porque así lo requieren las necesidades asistenciales de nuestro país y porque la creación de la especialidad de Genética clínica también los beneficia a ellos.

Bibliografía

1. Caldés Llopis T. Diagnóstico molecular en síndromes hereditarios. *Rev Lab Clin.* 2009;2:105–6.

Ismael Ejarque Doménech

Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

Correo electrónico: ejarque_ism@gva.es