

La alfabetización en genómica de la enfermera: una necesidad

EL NATIONAL CANCER INSTITUTE (NCI) de Estados Unidos define la medicina personalizada como “una forma de medicina que usa la información acerca de los genes de una persona, sus proteínas y el medio ambiente para prevenir, diagnosticar y tratar la enfermedad”. Una vez finalizada la secuencia del genoma humano en 2003, el conocimiento de la genómica y su influencia sobre la enfermedad, junto con los factores ambientales, han dado un enfoque nuevo a los profesionales de la salud.

Desde la introducción de la genética clínica, hace ya más de 60 años, se han realizado múltiples intentos de encontrar una definición aceptable del consejo genético. El término “consejo genético” se introdujo en 1947 a fin de describir la relación entre los genetistas clínicos y aquellos que se encargaban de proveer la información sobre la etiología, historia natural y riesgos de recurrencia de las enfermedades hereditarias. Hasta hace poco, el consejo genético se centraba principalmente en alteraciones congénitas y en enfermedades de aparición precoz en la vida, a menudo de etiologías cromosómicas o relacionadas con la alteración de un único gen. Los avances en genética y genómica en relación con las enfermedades complejas y de aparición tardía en la vida, como es el cáncer, han demostrado la necesidad de la aplicación del consejo genético en otras áreas de la medicina.

Recientemente, se ha definido el consejo genético (CG) como el proceso que tiene como objetivo ayudar a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas y familiares de una determinada condición genética. Este proceso incluye la intervención de uno o más profesionales, correctamente formados, para ayudar a un individuo o familia a: *a)* interpretar los antecedentes familiares y médicos para evaluar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una determinada manifestación o varias asociadas a un síndrome; *b)* educar sobre la herencia, las pruebas genéticas, la prevención, los recursos y búsqueda; *c)* ofrecer el apropiado asesoramiento para promover decisiones informadas, y *d)* ofrecer el soporte necesario al individuo y la familia para el afrontamiento de la enfermedad.

El campo de actuación de la enfermera está centrado en el abordaje de los cuidados de salud de las personas y sus familias. Desde la atención primaria, las consultas de enfermería y los domicilios, a la atención especializada. En esos ámbitos es posible realizar una evaluación de las familias en donde se sospeche una predisposición hereditaria. La enfermera con conocimientos en genética y con su formación humanista puede desempeñar un papel decisivo en el seguimiento de estas personas. Además, su papel como educador/a dentro del equipo multidisciplinar puede permitir incidir en los comportamientos, hábitos de vida y capacitar y empoderar a los individuos en tomar decisiones importantes en lo que respecta a su salud.

Ante un nuevo escenario de cuidados en donde la genética y los tratamientos personalizados van a tener un papel fundamental, es necesario integrar en la práctica enfermera nuevas competencias relacionadas con la genómica que permitan diseñar intervenciones enfermeras a pacientes de manera personalizada. La aplicación clínica de la genética y la genómica incluye trabajo en equipo interdisciplinar para identificar adecuadamente a los pacientes con riesgo a través del asesoramiento genético, facilitando pruebas genéticas, aconsejando métodos preventivos y administrando y controlando terapias personalizadas.

Para ello es necesario que las enfermeras reciban la formación adecuada a las necesidades que demanda la medicina personalizada del siglo XXI. Integrar conocimientos en genética, asesoramiento genético, genómica y farmacogenómica en los currículos de los programas formativos es el primer paso para dotar a las enfermeras de las adecuadas competencias; es necesaria la alfabetización (*literacy*) de los profesionales enfermeros. En noviembre de 2014, el Sistema Nacional de Salud incluyó el asesoramiento genético dentro de la cartera común básica de servicios de salud. Un reto más para la enfermera.

Esther Cabrera Torres
Barcelona, octubre de 2015

EDITORIAL BOARD

Elizabeth A. Ayello, PhD, RN, ACNS-BC, ETN, FAAN, FAPWCA, President, Ayello, Harris & Associates, Inc.; Faculty, Excelsior College School of Nursing, Albany, N.Y.; Senior Adviser, The John A. Hartford Institute for Geriatric Nursing and Program Director, Education Essentials, New York, N.Y.

Michael R. Cohen, ScD, MS, RPh, President, Institute for Safe Medication Practices, and Member of the Sentinel Event Advisory Group for The Joint Commission, Horsham, Pa.

Yvonne D'Arcy, MS, CRNP, CNS, Pain Management and Palliative Care Nurse Practitioner, Suburban Hospital-Johns Hopkins Medicine, Bethesda, Md.

Michael W. Day, MSN, RN, CCRN, Trauma Nurse-Coordinator, Sacred Heart Medical Center and Children's Hospital, Spokane, Wash.

Cheryl Dumont, PhD, RN, CRNI, Director, Nursing Research and Vascular Access Team, Winchester Medical Center, Winchester, Va.

Martha M. Funnell, MS, RN, CDE, Codirector of the Behavioral, Clinical and Health Systems Intervention Research Core, Michigan Diabetes Research and Training Center; Research Investigator in the Department of Medical Education; and Adjunct Lecturer, School of Nursing, University of Michigan, Ann Arbor, Mich.

Peg Gray-Vickrey, DNS, RN, Provost and VP for Academic and Student Affairs, Texas A&M University-Central Texas, Killeen, Texas.

Elizabeth Heavey, PhD, RN, CNM, RN-BSN Program Director, Associate Professor of Nursing, The College at Brockport, State University of New York, Brockport, N.Y.

Jeanne Held-Warmkessel, MSN, RN, ACNS-BC, AOCN, Clinical Nurse Specialist, Fox Chase Cancer Center, Philadelphia, Pa.

Frank Edward Myers III, MA, CIC, Infection Preventionist III, UC San Diego Health System, San Diego, Calif.

Bill Pruitt, MBA, RRT, AE-C, CPFT, FAARC, Senior Instructor and Director of Clinical Education, Cardiorespiratory Sciences, School of Allied Health, University of South Alabama, Mobile, Ala.

Susan Simmons, PhD, RN, ARNP-BC, Family NP, College Park Family Care Center, Overland Park, Kan.

Linda S. Smith, DSN, MS, RN, CLNC, Faculty Affiliate, Idaho State University, Pocatello, Idaho

Kristopher T. Starr, JD, MSN, RN, Attorney at Law, Ferry, Joseph & Pearce, P.A., Wilmington, Del.; Staff RN, Emergency Department, Christiana Care Health System, Newark, Del.; Adjunct Nursing Faculty, Excelsior College, Albany, N.Y.; Supplemental Nursing Faculty, University of Delaware, Newark, Del.

Jeff Strickler, MA, RN, CEN, CFRN, NE-BC, Director, Emergency Services, University of North Carolina Hospitals, Chapel Hill, N.C.