



Medicina de Familia SEMERGEN

www.elsevier.es/semergen



TRABAJANDO JUNTOS

Genética y medicina de familia



R. Bugarín-González^{a,*} y Á. Carracedo^b

^a Centro de Salud de Calo-Teo, EOXI de Santiago de Compostela, Servicio Gallego de Salud, Santiago de Compostela, España

^b Grupo de Medicina Genómica-CIBERER-Universidad de Santiago de Compostela, Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica, Servicio Gallego de Salud, Santiago de Compostela, España

Recibido el 29 de junio de 2017; aceptado el 16 de agosto de 2017

Disponible en Internet el 16 de noviembre de 2017

PALABRAS CLAVE

Genética;
Medicina de familia;
Atención primaria

KEYWORDS

Genetics;
Family medicine;
Primary care

Resumen Los avances de la genética en las últimas décadas han sido espectaculares. Sus implicaciones en la medicina fueron tan relevantes que el médico de familia no puede permanecer ajeno a ellas.

Sin embargo, curiosamente, nuestro programa formativo de la especialidad apenas tiene contenidos relacionados con esta disciplina. Por ello, varias publicaciones han alertado de la necesidad de corregir este déficit y determinar los conocimientos, competencias y habilidades en genética que deberían adquirir los médicos de familia.

Se considera que, además de unos conceptos generales, debemos tener formación relativa a las pruebas genéticas, asesoramiento genético, aspectos relacionados con los cánceres hereditarios y conocer los límites éticos y legales de la información genética. Por otra parte, también es necesario establecer unas pautas de colaboración con los servicios de genética.

© 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Genetics and family medicine

Abstract There have been spectacular advances in genetics in the last decades. Their implications in medicine have been so relevant that the family doctor cannot ignore them.

However, interestingly, our specialty training program has hardly any contents related to this discipline. For this reason, several publications have warned of the need to correct this deficit and to determine the knowledge, skills and abilities in genetics that should be acquired by family physicians.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rosendo.bugarin.gonzalez@sergas.es (R. Bugarín-González).

It is considered that, in addition to some general concepts, we must have training related to genetic testing, genetic counselling, aspects related to hereditary cancers, and to be aware of the ethical and legal limits of genetic information. It is also necessary to establish guidelines for collaboration with the genetic services.

© 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

Los avances de la genética en las últimas décadas han sido espectaculares. Sus implicaciones en la medicina han sido tan relevantes que el médico de familia no puede permanecer ajeno a ellas. El carácter transversal y generalista de nuestra especialidad, así como el papel de puerta de entrada y eje del sistema sanitario, nos obligan a plantearnos el tipo de relación que debemos mantener con todas las áreas de conocimiento de la medicina y, por supuesto, también con la genética. Por otra parte, la prevención y cribado de enfermedades constituye la esencia de nuestra actividad y, en este sentido, las aportaciones de la medicina genómica han sido extraordinarias.

En las últimas décadas se acuñó el término de genética comunitaria, a modo de puente entre la genética clínica y la salud pública, como un nuevo enfoque para identificar los vínculos entre los genes y los ecosistemas. Se trata de aplicar los conocimientos genéticos poblacionales al beneficio individual de las personas¹⁻³.

Del mismo modo se está utilizando cada vez más el término medicina genómica, para incluir tanto las alteraciones genéticas hereditarias como el estudio de variaciones en los genes, no solo estructurales y no solo germinales (por ejemplo, mutaciones somáticas) que tienen importancia para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de las enfermedades.

A pesar de todo ello, la formación de pregrado en genética sigue siendo en general en España muy escasa y no existe aún como asignatura obligatoria en algunas Facultades de Medicina, al contrario de lo que ocurre en la mayoría de los países donde es cada vez más importante su peso curricular. También la organización de la genética clínica se ha visto lastrada por la falta de especialidad que se ha aprobado recientemente con décadas de retraso en relación con todos los países y no solo los desarrollados, lo que ha propiciado un caos organizativo a nivel nacional y un déficit general de asesoramiento genético especializado en el caso de las enfermedades genéticas hereditarias.

En la actualidad, algunas especialidades como la oncología, la pediatría o la obstetricia ya no se conciben sin la genómica pero en mayor o menor medida afecta a todas y cada una de las disciplinas médicas.

Sin embargo, en la Medicina Familiar y Comunitaria, el contenido en sus planes de formación es prácticamente nulo. En efecto, en el actual programa de la especialidad no se menciona ni una sola vez la palabra «genética» y, sobre dicha temática, únicamente hace referencia a la

elaboración de genogramas y a «proporcionar consejo genético en las enfermedades de baja incidencia»⁴. En esta misma línea, tratados de referencia de nuestra especialidad tampoco incluyen esta materia dentro de sus capítulos⁵.

Por ello, en los últimos años, varias publicaciones en revistas nacionales alertaron de este déficit formativo y realizaron propuestas relativas a los conocimientos, competencias y habilidades en genética que deberían adquirir los médicos de familia⁶⁻⁸.

Lo mismo pasa a nivel internacional. La implementación de la medicina genómica en el ámbito de la atención primaria ha sido limitada. Se puede decir que las carencias competenciales son generalizadas en todos los países occidentales. Ahora bien, se han constatado matices diferenciadores y prioridades dispares dependiendo de las características sociodemográficas y educativas de cada país, así como, lógicamente, del tipo de sistema sanitario⁹.

Existen trabajos¹⁰ que resaltan la necesidad de establecer estrategias formativas en aspectos relacionados con la genética. Dentro de estas propuestas de capacitación se destacan los conocimientos generales sobre la genética, la influencia de los antecedentes familiares en determinadas enfermedades, el asesoramiento genético y los conflictos éticos y efectos psicosociales en relación con los estudios genéticos¹¹.

En los últimos años, para optimizar las competencias básicas relacionadas con la genética de los profesionales de atención primaria, se han diseñado experiencias educativas, como por ejemplo talleres interactivos, con excelentes resultados¹².

También se considera prioritario establecer cómo deben ser los modelos de relación y la interacción con los servicios de genética. Puesto que las aportaciones de la medicina genómica seguirán creciendo exponencialmente en los próximos años, algunos autores consideran que la tarea de informar sobre los riesgos genéticos a los pacientes recaerá sobre los proveedores de atención primaria. Posteriormente el primer nivel asistencial deberá realizar una labor de clasificación y establecer las indicaciones de derivación a servicios o unidades especializadas. Esto pasa inexorablemente por una mayor relación y colaboración entre el médico de familia y el genetista^{9,13}.

Ya existen estudios que nos indican por donde va a ir el futuro en lo relativo a las aplicaciones de la genética en atención primaria. En este sentido, creemos que es paradigmática la publicación de Dawes et al.¹⁴. Llevaron a cabo una experiencia que consistió en adiestrar a médicos de familia

en la recogida de muestras de saliva para realizar la extracción de ADN y genotipado. Esto permitía realizar estudios farmacogenéticos a sus pacientes para determinar aquellas características que pudieran tener impacto a nivel individual en la eficacia o seguridad de las posibles alternativas terapéuticas farmacológicas. Los resultados del estudio avalan que la disponibilidad de estas pruebas, en atención primaria, nos será de gran ayuda en la toma de decisiones para, de forma personalizada, prescribir el fármaco más eficaz y seguro y también individualizar la dosis y el tiempo de administración.

A continuación, queremos hacer énfasis en varios aspectos cuyo conocimiento consideramos relevante para el médico de familia.

Recordatorio de conceptos generales

El ADN consiste en una doble cadena cuyas hebras están formadas por uniones covalentes sucesivas entre un azúcar, la desoxirribosa y una molécula de fosfato. Cada desoxirribosa está unida a una de 4 posibles bases nitrogenadas: adenina, citosina, guanina y timina (uracilo en el caso del ARN). La codificación de la información genética se lleva a cabo mediante combinaciones de estas bases de tal manera que cada triplete (secuencia correlativa de 3 bases), denominado codón, codifica un aminoácido¹⁵.

Hasta hace pocas décadas se consideraba que un gen codificaba una proteína. Sin embargo, con los avances que llevaron al desciframiento del genoma humano se vio que el número de genes era mucho menor que el número de proteínas conocidas. Hoy se sabe que un mismo gen puede dar lugar a diferentes proteínas.

Las alteraciones en el ADN pueden deberse a mutaciones cromosómicas tanto numéricas como estructurales y mutaciones genéticas, moleculares o puntuales, o bien a cambios producidos por procesos epigenéticos que, sin modificar dicha estructura, alteran su función. Se puede definir la epigenética como el conjunto de aquellos procesos (en relación con el ambiente) que modifican la actividad del ADN sin alterar su secuencia. Las modificaciones epigenéticas más importantes son la metilación del ADN y la acetilación de las histonas. En general, cualquier factor ambiental puede inducir procesos epigenéticos desde tóxicos como el alcohol y el tabaco, déficits nutricionales a determinados fármacos entre otros muchos¹⁶.

De forma práctica, las enfermedades genéticas pueden clasificarse en alteraciones cromosómicas, variaciones moleculares mendelianas, enfermedades mitocondriales, alteraciones multifactoriales y alteraciones genéticas somáticas¹⁷.

Las anomalías cromosómicas pueden deberse a una alteración en el número de cromosomas (aneuploidías: trisomías y monosomías) o en su estructura (deleciones, duplicaciones, traslocaciones, inversiones, etc.).

A su vez, estas enfermedades, dependiendo del cromosoma afectado, pueden ser autosómicas o ligadas al sexo. Por otra parte, una enfermedad hereditaria puede ser monogénica (influye un único gen) o genéticamente heterogénea, que es lo más habitual, cuando hay variaciones patogénicas en diferentes genes que producen un fenotipo (esto es, una enfermedad) similar. Pueden tener una mayor o menor

penetrancia (probabilidad con la que la alteración genética produce el fenotipo patológico) y expresividad (capacidad de manifestarse clínicamente). Un gen es dominante cuando se expresa siempre en el fenotipo, aunque no esté afectado su otro par, y recesivo si, para que se produzca la expresión, requiere que estén afectados los de ambos progenitores. En este caso, si únicamente está alterado uno de ellos, el individuo no enferma, sino que es simplemente portador y, por tanto, transmite la enfermedad¹⁸.

Las enfermedades mitocondriales están causadas por alteraciones en el ADN mitocondrial cuya herencia es exclusivamente materna.

Las enfermedades de origen multifactorial o complejas implican interacciones entre múltiples genes y factores ambientales. En general todas las enfermedades comunes son enfermedades complejas, con heredabilidad variable.

La heredabilidad es el cociente entre la varianza debida a los genes y el total de la varianza, genética y ambiental y llega a ser de un 90% en el autismo, de un 80% en la esquizofrenia y hasta de un 40% en los cánceres con mayor componente genético.

Si bien esta clasificación en enfermedades ambientales, genéticas y complejas es clásica, la realidad es que no son clases estancas y es todo un continuo. En muchas enfermedades ambientales, las infecciosas por ejemplo, hay un componente genético de predisposición individual, y es común que muchas enfermedades mendelianas no tengan una penetrancia del 100% lo que es debido, con frecuencia, a factores ambientales.

También es normal que bajo una clasificación de enfermedad o síndrome, haya un *subset* más ambiental, otro más mendeliano y otro complejo poligénico y con una mayor o menor influencia ambiental. Es el caso por ejemplo del cáncer colorrectal y de mama, la discapacidad intelectual o los trastornos del espectro autista.

Por último, hay que tener en cuenta que más de un 80% de las enfermedades raras, que se denominan así por tener una frecuencia inferior a uno en 2000, tiene un origen genético y en conjunto suponen un 6-8% de todas las enfermedades

Las pruebas genéticas

El genograma, árbol genealógico o pedigrí es, sin duda, la primera y más sencilla prueba genética y, por supuesto, accesible al médico de familia. Es económica, fácil de realizar y de gran utilidad por la gran información que aporta. Su adecuada elaboración permite, en algunos casos, descartar hipótesis posibles en las relaciones familiares de la enfermedad y así evita el gasto innecesario en pruebas analíticas. Consiste en una representación gráfica de los antepasados y descendientes del individuo a estudio (debe comprender como mínimo 3 generaciones) en los que consta si padecieron o no la enfermedad o enfermedades que se pretenden estudiar. Su principal inconveniente es que la información que suministra es estática por lo que es necesario actualizarla periódicamente.

Las pruebas analíticas genéticas consisten en estudios de laboratorio de complejidad y coste variable, aunque este ha ido disminuyendo de forma exponencial, y que son eficientes ya que solo se realizan una vez. En importante desterrar la

creencia errónea de que son caras pues actualmente no es así y su coste medio es similar al de una resonancia.

Pueden clasificarse en citogenéticas (como el cariotipo), moleculares (mutaciones de ADN que se analizan por secuenciación del ADN habitualmente) y bioquímicas o metabólicas (determinación de actividad enzimática o acúmulo de metabolitos). Su resultado puede ser positivo (verdadero), negativo (verdadero), y no concluyente lo que normalmente es debido a variantes genéticas de significado incierto.

En los últimos años el enorme avance en la secuenciación de nueva generación está permitiendo la identificación de muchos casos de enfermedades hereditarias genéticamente heterogéneas mediante paneles de genes, exomas o genomas completos que eran prácticamente imposible de diagnosticar antes de la introducción de esta tecnología.

El estudio genético tiene unos beneficios indudables: ayuda a la toma de decisiones, es una oportunidad para cambiar los hábitos de vida y puede proporcionar un alivio emocional; pero hay que tener en cuenta que también tiene riesgos como, por ejemplo, su impacto psicológico, poder generar depresión o afectar a las relaciones familiares¹⁹. En los familiares no afectados por la enfermedad puede producirse el sentimiento de culpa del sobreviviente y también puede haber sentimientos de culpa en el progenitor que transmite una enfermedad genética a alguno de sus hijos.

La Ley 14/2007, de investigación biomédica, establece que para la realización de un análisis genético será preciso el consentimiento expreso y específico por escrito y poder garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado²⁰.

Para que un análisis genético pueda ser incluido en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, debe de cumplir los siguientes requisitos: tener validez analítica y clínica (evidencia científica), ser de utilidad clínica y haber valorado previamente las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas²¹.

Los análisis genéticos que quedan cubiertos por esta comprenden análisis en personas sanas, portadoras o en riesgo, y pueden ser análisis genéticos diagnósticos en personas con sospecha de enfermedades genéticas siempre que cumplan uno al menos de los siguientes requisitos:

- Que implique un claro beneficio en el manejo clínico (diagnóstico, tratamiento o seguimiento) del enfermo o de sus familiares.
- Que evite la realización de otros procedimientos diagnósticos o terapéuticos inapropiados.
- Que proporcione información para la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.

También se cubren los análisis genéticos presintomáticos que se realizan en personas asintomáticas de familias o grupos poblacionales de riesgo genético elevado y, finalmente, análisis genéticos de portadores, en personas con riesgo algo de transmitir esa enfermedad a su descendencia.

En el caso de menores, el estudio genético presintomático en enfermedades que aparecen en la edad adulta se deberá diferir hasta que la persona tenga la madurez y competencia necesaria para comprender la naturaleza e

implicaciones de su decisión, salvo que existan medidas preventivas eficaces o tratamientos aplicables en la infancia.

Finalmente, el diagnóstico prenatal está también cubierto en caso de riesgo de anomalías cromosómicas y moleculares, al igual que el preimplantacional que se autoriza en enfermedades de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo.

El diagnóstico prenatal no invasivo no está cubierto en la cartera de servicios comunes y su cobertura por el sistema público de salud es desigual en las distintas comunidades autónomas, al igual que los análisis farmacogenéticos y farmacogenómicos, aunque estos sí están incluidos en la cartera común.

El consejo o asesoramiento genético

Se denomina consejo o asesoramiento genético al proceso por el que se informa al paciente o los familiares de la probabilidad de padecer o transmitir un trastorno de origen hereditario, de las consecuencias que implica y de las medidas preventivas o terapéuticas que se pueden realizar¹⁸, respetando siempre el principio de autonomía de las personas en la toma de decisiones.

El asesoramiento genético es un proceso que implica la identificación de las personas y familias en riesgo, donde la medicina de familia debería tener un papel crucial, el consejo genético pretest que incluye en caso de decisión del paciente de realizarlo la obtención del consentimiento informado, y el consejo genético posttest que implica la explicación del resultado y el correspondiente apoyo psicológico en caso necesario y, en su caso, el seguimiento.

El consejo genético tiene 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. No está, en general, bien desarrollado en España, lastrado por la falta de especialidad de genética clínica, a pesar de estar incluido en el decreto de cartera de servicios compartida que recoge que se indicará ante el diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de:

- 1 Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad.

Tabla 1 Datos de sospecha del cáncer hereditario

Edad de aparición temprana
Alta incidencia de cáncer en la familia
Presencia del mismo cáncer en varios miembros de una familia
Tumor bilateral (en órganos pares)
Varios cánceres primarios en una misma persona (multifocalidad)
Asociación con alteraciones del desarrollo: sobrecrecimiento corporal generalizado o asimétrico, dismorfias, malformaciones, retraso mental

Fuente: Robles et al.²² (Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria).

Tabla 2 Cánceres hereditarios más frecuentes y criterios de estudio y consejo genético (en todos los casos es suficiente con un criterio)**Cáncer de mama o cáncer de mama-ovario**

- Dos o más cánceres de mama y/u ovario en la misma familia
- Edad de aparición del cáncer de mama antes de los 50 años
- Cáncer de mama y ovario en la misma paciente
- Cáncer de mama en el varón
- Cáncer de mama bilateral

Cáncer de colon, recto y endometrio con sospecha de síndrome de Lynch

- Cáncer colorrectal antes de los 50 años
- Dos cánceres colorrectales en la misma persona
- Dos o más cánceres colorrectales o de endometrio entre familiares de primer o segundo grado
- Un cáncer colorrectal y al menos otro tumor del espectro del síndrome de Lynch en un familiar de primer o segundo grado

Poliposis colónica

- Poliposis adenomatosa familiar con más de 100 pólipos adenomatosos
- Más de 10 pólipos adenomatosos y menos de 100 (poliposis adenomatosa atenuada)
- Poliposis hamartomosa colónica
- Poliposis hiperplásica colónica

Cáncer gástrico difuso

- Dos cánceres gástricos difusos en la familia o un solo caso antes de los 40 años
- Un cáncer gástrico difuso y un cáncer de mama lobulillar en una familiar de primer o segundo grado o ambos diagnosticados en la misma mujer

Síndromes de neoplasias endocrinas hereditarias

- Dos diagnósticos en familiares de primer o segundo grado o en la misma persona de la tríada adenoma hipofisario, hiperparatiroidismo primario y tumores neuroendocrinos del eje gastroenteropancreático (sospecha de MEN-1)
- Un cáncer medular de tiroides (sospecha de MEN-2)
- Un feocromocitoma
- Un paraganglioma

Melanoma

- Dos melanomas en una misma persona o un melanoma junto con un cáncer de páncreas
- Melanoma en 2 familiares de primer o segundo grado

Cáncer de próstata

- Cáncer de próstata antes de los 50 años
- Dos cánceres de próstata antes de los 60 años en familiares de primer o segundo grado
- Tres cánceres de próstata en familiares de primer o segundo grado independientemente de la edad

Sospecha de síndrome Li-Fraumeni

- Carcinoma suprarrenal infantil o de los plexos coroideos
- Dos familiares de primer o segundo grado con alguno de los siguientes cánceres: sarcoma, cáncer de mama premenopáusico, tumor cerebral, leucemia

Retinoblastoma

- Un retinoblastoma

Cáncer renal papilar tipo II leiomatosis

- En una misma persona o en un familiar de primer grado 2 de los 3 tumores siguientes: leiomatosis cutánea, leiomiomas uterinos y tumores renales de histología papilar tipo II

Modificado de Robles et al.²² (Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria).

- 2 Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto.
- 3 Cánceres hereditarios y familiares.
- 4 Anomalías congénitas y del desarrollo.
- 5 Discapacidad intelectual con sospecha de base genética.
- 6 Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.

Los trastornos más frecuentes que implican un consejo genético son las enfermedades hereditarias en edad pediátrica de base genética, que incluyen los trastornos del espectro autista y la discapacidad intelectual y que afectan aproximadamente a un 3% de los recién nacidos.

Prácticamente cualquier órgano o sistema puede padecer una de las más de 6.000 enfermedades genéticas catalogadas, aunque por su frecuencia destaca el cáncer hereditario que supone aproximadamente un 5% de los cánceres. Habitualmente su patrón de herencia es autosómico dominante. Es importante tener en cuenta que el hecho de que aparezca un mismo cáncer en varios miembros de una familia no siempre implica la asociación a un factor genético, sino que dicha agregación familiar puede explicarse por otras circunstancias como puede ser la exposición común a carcinógenos.

Una serie de características puede hacernos sospechar que nos hallamos ante un cáncer hereditario. Se detallan en la [tabla 1](#).

Por otra parte, el médico de familia debe conocer los cánceres hereditarios más frecuentes y los criterios de estudio y consejo genético ([tabla 2](#)).

A las personas con una predisposición genética de alto riesgo se le deben ofertar medidas de prevención o reducción del riesgo o medidas de detección precoz^{22,23}. Dentro de las primeras se incluyen, por ejemplo, la mastectomía bilateral profiláctica, la salpingooforectomía bilateral profiláctica o la colectomía profiláctica. Como medidas de detección precoz están la resonancia mamaria y mamografía anual a partir de los 25-30 años, la colonoscopia anual a partir de los 25-30 años o la ecografía transvaginal y el marcador tumoral CA125 cada 6-12 meses a partir de los 30-35 años.

Aunque hemos puesto el ejemplo del cáncer hereditario, lo mismo es extensible a otras muchas enfermedades hereditarias o a enfermedades comunes con un *subset* mendeliano o un importante componente hereditario como la discapacidad intelectual, déficits de neurodesarrollo o trastornos del espectro autista, cuya situación actual en lo que se refiere al diagnóstico debe de ser conocida por el médico de familia.

Aspectos sociales, éticos y legales

Las aplicaciones de las técnicas genéticas a la medicina tienen tal cantidad de implicaciones sociales, éticas y legales que es difícil sistematizarlas. De manera muy esquemática, y tal vez simplista, podemos clasificarlas en 2 grandes grupos: por un lado, aquellas relacionadas con la manipulación genética o con la reproducción asistida y, por otro, las que emanan de la realización de pruebas y diagnósticos genéticos así como de la información de sus resultados.

Dentro de las primeras se incluyen temas de enorme actualidad y calado ético como la selección de bebés medicamentado, la maternidad subrogada, el derecho de una persona a conocer en el futuro a sus padres biológicos o la posible utilización de los embriones sobrantes como fuente de células madre, pero creemos que, sin duda alguna, son aquellas enmarcadas dentro del grupo segundo las que tienen una mayor transcendencia en lo que respecta al ejercicio de la medicina de familia y son las propiamente genéticas. De ahí que solo hagamos mención a estas últimas.

El Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria²² establece que una de las habilidades que debe contar el médico de familia es conocer y respetar los límites éticos y legales de la información genética.

Probablemente las causas más frecuentes de conflictos éticos y legales estén relacionadas con la confidencialidad. La información genética forma parte de la historia clínica y, por tanto, el usuario tiene derecho a que se establezcan medidas que garanticen su confidencialidad. Incluso algunas comunidades como, por ejemplo la gallega, consideran los datos genéticos, por ser especialmente sensibles, módulos de especial custodia y por lo tanto subsidiarios de medidas especiales de protección²⁴.

La falta de confidencialidad puede entrañar consecuencias no deseables como la estigmatización o la

discriminación ya sea en el ámbito laboral o por parte de las compañías de seguros. Por este motivo en Estados Unidos se promulgó una ley federal de no discriminación de la información genética que protege a las personas que se someten a pruebas genéticas tanto de la discriminación laboral como de que las aseguradoras les nieguen sus seguros.

Pero, ¿dicha información debe preservarse en todas las circunstancias?²⁵. Una enfermedad genética no es un problema individual sino familiar, ¿a quién se debe informar del resultado?, ¿se debe respetar la negativa de una persona enferma a informar a sus familiares del riesgo?, La Sociedad Americana de Genética Humana sugiere que la divulgación de la información a familiares de pacientes que no lo permiten puede ser aceptable en determinados casos, básicamente cuando el daño es grave y muy probable y se puede prevenir o tratar²⁶.

¿Podría considerarse éticamente reprochable que una persona en riesgo ante una enfermedad presintomática grave decida no hacerse el test genético y tener en cambio descendencia?

¿Cómo se debe abordar el hallazgo secundario de una falsa paternidad?

¿Qué hacemos con los hallazgos incidentales, esto es hallazgos casuales e inesperados en genes no relacionados con la enfermedad que se busca cuando se hacen estudios de exomas o genomas completos?

Podríamos seguir haciéndonos preguntas, la dificultad está en sus respuestas.

Conclusiones

El avance y la importancia de la genética en la medicina actual hacen que el médico de familia no pueda permanecer ajeno a este cuerpo de conocimiento. Sin embargo, paradójicamente, la formación de nuestra especialidad es claramente deficiente en esta disciplina. Es preciso, por tanto, modificar el plan de docencia al igual que ya han hecho otras especialidades.

La estrategia formativa en genética del médico de familia, además de unos conocimientos generales básicos, deberá tener en cuenta, al menos, los siguientes aspectos: la influencia de los antecedentes familiares en múltiples enfermedades, el asesoramiento genético así como los conflictos éticos y las consecuencias psicosociales en relación con los estudios genéticos.

Conflicto de intereses

No existen por parte de ningún autor.

Bibliografía

1. Ten Kate LP. Community genetics: A bridge between clinical genetics and public health. *Community Genet.* 2005;8:7-11.
2. WHO. Community genetics services. Geneva; 2010 [acceso 8 Dic 2016]. Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/44532/1/9789241501149_eng.pdf.
3. Crutsinger GM. A community genetics perspective: Opportunities for the coming decade. *New Phytol.* 2016;210:65-70.
4. Comisión Nacional de la Especialidad de Medicina Familiar y Comunitaria. Ministerio de Sanidad y Consumo.

- Ministerio de Educación y Ciencia. Madrid, 2005 [acceso 8 Dic 2016]. Disponible en: <http://www.msc.es/profesionales/formacion/docs/medifamiliar.pdf>.
5. Martín-Zurro A, Cano-Pérez JF, Gené-Badia J. Atención Primaria. 7.^a ed Barcelona: Elsevier; 2014.
 6. Ibarra-Amarica J. Genética y atención primaria. Implicaciones. *Aten Primaria*. 2002;30:507-9.
 7. Ejarque I, García-Ribes M, Martín V. El médico de familia y sus competencias en genética clínica. *Aten Primaria*. 2007;39:113-4.
 8. Ejarque-Doménech I, García-Ribes M. Habilidades y competencias en genética clínica para el médico de familia español. *Aten Primaria*. 2016;48:427-8.
 9. Julian-Reynier C, Nippert I, Calefato JM, Harris H, Kristofferson U, Schmidtke J, et al. Genetics in clinical practice: General practitioners' educational priorities in European countries. *Genet Med*. 2008;10:107-13.
 10. Carroll JC, Makuwaza T, Manca DP, Sopcak N, Permaul JA, O'Brien MA, et al. Primary care providers' experiences with and perceptions of personalized genomic medicine. *Can Fam Physician*. 2016;62:e626-35.
 11. Houwink E, van Luijk SJ, Henneman L, van der Vleuten C, Dinant GJ, Cornel MC. Genetic educational needs and the role of genetics in primary care: A focus group study with multiple perspectives. *BMC Family Practice*. 2011;12:5.
 12. Carroll JC, Rideout AL, Wilson BJ, Allanson JM, Blaine SM, Esplen MJ, et al. Genetic education for primary care providers: Improving attitudes, knowledge, and confidence. *Can Fam Physician*. 2009;55:e92-9.
 13. Haga SB, Burke W, Agans R. Primary-care physicians' access to genetic specialists: An impediment to the routine use of genomic medicine? *Genet Med*. 2013;15:513-4.
 14. Dawes M, Aloise MN, Ang JS, Dawes D, Fraser R, Liknaitzky G, et al. Introducing pharmacogenetic testing with clinical decision support into primary care: A feasibility study. *CMAJ Open*. 2016;4:e528-34.
 15. Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes. I Tipos de alteraciones de la función del gen por mutaciones. *Semergen*. 2010;36:273-7.
 16. Martínez-Frías ML. Estructura y función del ADN y de los genes II. Tipos de alteraciones de la función del gen por procesos epigenéticos. *Semergen*. 2010;36:332-5.
 17. Bachman JA. Enfermedades genéticas. En: Taylor RB, editor. *Medicina de Familia. Principios y Práctica*. 6.^a ed Barcelona: Elsevier; 2006. p. 150-8.
 18. Alonso-Gordo JM, Sánchez-González MC, Hernández-Pérez N, Calvo-Orduña MJ. Las posibilidades del consejo genético en Atención Primaria. *Rev Clin Med Fam*. 2014;7:118-29.
 19. SemfycEjarque-Doménech I. Asesoramiento genético. En: *Guía de actuación en Atención Primaria*. 4.^a ed Barcelona: Semfy; 2011. p. 1790-3.
 20. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. BOE núm. 159 de 4 de julio de 2007. p. 28826-48.
 21. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud, 2013 [acceso 7 Dic 2016]. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras.SNS_2014.pdf.
 22. Robles L, Balmaña J, Barrel I, Grandes S, Graña B, Guillén C, et al. Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria. *Semergen*. 2013;39:259-66.
 23. Heisey R, Carroll JC. Identification and management of women with a family history of breast cancer: Practical guide for clinicians. *Can Fam Physician*. 2016;62:799-803.
 24. Decreto 29/2009, de 5 de febrero, por el que se regula el uso y acceso a la historia clínica electrónica. DOG n° 34 de 18 de febrero de 2009. p. 3292-7.
 25. Melguizo-Jiménez M, Castro-Martínez FJ, Orgaz-Rosúa MJ. Genética y bioética: conflictos éticos en genética. *AMF*. 2013;9:316-25.
 26. Genetic Alliance. Cómo entender la genética. The New York-Mid Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services, 2009 [acceso 8 Dic 2016]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132207/>.