

## **PROPUESTA DE PROGRAMA FORMATIVO PARA LA NUEVA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA CLÍNICA Y SU INCORPORACIÓN AL SISTEMA DE LA TRONCALIDAD**

### INDICE:

1. Introducción	2
2. Propuesta de integración de la especialidad	5
2.1. Programas formativos adaptados al período troncal	7
2.1.1. Competencias transversales comunes	8
2.1.2. Lugares de aprendizaje	10
2.1.3. Recomendaciones sobre el cronograma del programa	11
2.2. Programas formativos específicos para la especialidad de genética.	13
2.2.1. Objetivos generales de la formación específica en genética clínica	13
2.2.1.1. Conocimientos de las bases teóricas de la Genética	13
2.2.1.2. Adquisición de habilidades prácticas	14
2.2.1.2.1. Habilidades Clínicas	14
2.2.1.2.2. Habilidades de Laboratorio	15
2.2.1.3. Realización de labores docentes y de investigación	16
2.2.2. Recomendaciones sobre el programa de formación y cronograma	16
3. Anexo sobre formación superespecializada	18
3.1. Médico Genetista	19
3.2. Genetistas de laboratorio	23
3.2.1. Citogenetista	23
3.2.2. Genetista molecular	24
3.2.3. Genetista bioquímico	25
3.3. Consejero/Asesor genético	29
4. Referencias	31

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

## 1 INTRODUCCION, FUNDAMENTOS Y NORMATIVA:

En la Unión Europea (UE) las enfermedades genéticas son la tercera causa de mortalidad infantil después de los accidentes y el cáncer y la causa del 50% de las muertes antes de los 15 años. Es decir, las enfermedades genéticas son crónicas, a menudo mortales, y la supervivencia suele ir asociada a discapacidades graves, dando lugar a una gran carga familiar, socio-sanitaria y económica. También tienen un gran impacto sobre la salud reproductiva.

Actualmente, las pruebas genéticas son las que experimentan una mayor expansión dentro del conjunto de las pruebas diagnósticas *in vitro*. Se diferencian de otras pruebas en cuatro aspectos fundamentales: 1) los resultados de dichas pruebas son “para toda la vida”, 2) los resultados obtenidos pueden tener implicaciones importantes para otros miembros de la familia, 3) pueden ser predictivas de la aparición de enfermedad clínica en un individuo aparentemente asintomático, y 4) pueden ser claves para el manejo y pronóstico de un embarazo, influenciando de forma decisiva la toma de decisiones en relación al mismo. Por todo ello, aparte de necesidad de la calidad de los servicios, éstas deben ir siempre acompañadas de consejo/asesoramiento genético posterior, haciendo del consejo genético parte integral de las pruebas genéticas.

La Genética también ha sido fundamental para comprender y abordar el cáncer. En primer lugar para reconocer los tumores que tienen su origen en un gen defectuoso y siguen un patrón hereditario determinado, ya que cuando existen antecedentes familiares positivos, las pruebas genéticas pueden contribuir a conocer las posibilidades de que otros miembros de la familia aparentemente sanos lo desarrollen. En segundo lugar, el estudio de las mutaciones adquiridas en células somáticas, componente multifactorial de la etiopatogenia de numerosos cánceres, han abierto el camino para la mejor comprensión de su patogénesis y de su abordaje terapéutico.

Muchas de las enfermedades llamadas “comunes” de la edad adulta, como las cardiovasculares, la diabetes o las degenerativas, presentan un componente genético importante, cuya investigación en relación con los factores medioambientales implicados, permitirá avanzar en su diagnóstico precoz, en el diseño de tratamientos más efectivos, y en la implementación de medidas preventivas eficaces. Asimismo, hoy conocemos que la respuesta a numerosos fármacos de uso común depende en parte de factores genéticos, por lo que la farmacogenética es un área con una gran proyección de futuro en relación al desarrollo de pruebas que contribuyan a la mejora de la salud de la población y a la implementación de una medicina individualizada.

La Genética es una de las disciplinas científicas que más ha contribuido, y probablemente contribuirá, a la comprensión de las causas de las enfermedades y con ello a encontrar medios para su prevención y tratamiento. Su potencial en el suministro de servicios en la asistencia sanitaria y las repercusiones que tendrá en la mejora de la salud de los ciudadanos es y será un tema capital en la Medicina del siglo XXI.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aeqh.org](mailto:Secretaria@aeqh.org)

Las enfermedades de base genética constituyen un problema de salud de primer orden. Según los datos disponibles actualmente, aproximadamente el 3% de los recién nacidos presentan alguna anomalía congénita o enfermedad genética y el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 de los trastornos crónicos en la edad adulta. Un estudio realizado en el año 2004 en EEUU puso de manifiesto el impacto real de las enfermedades genéticas en el sistema de salud analizando el número de admisiones hospitalarias en la edad pediátrica<sup>(1)</sup>. Los resultados fueron clarificadores: se encontró una causa genética subyacente (única o multifactorial) en el 71% de los ingresos en hospitales infantiles, incrementándose al 96% en el casos de las enfermedades crónicas. En relación al gasto sanitario generado, la atención a estos pacientes representó el 81% del presupuesto asistencial total. Incluso considerando exclusivamente las enfermedades monogénicas, éstas supusieron el 34% de las admisiones y el 50% del gasto del hospital.

La gran mayoría de las llamadas “enfermedades raras”, prioritarias en los planes sanitarios y de investigación de la UE debido a que afectan a alrededor de 30 millones de ciudadanos, tienen una causa genética. En nuestro país ha habido actuaciones recientes en este sentido como la elaboración por el Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud enmarcada dentro del Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud y la creación del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (*CIBERER*) por parte del Instituto de Salud Carlos III con el objetivo de realizar investigación de excelencia en enfermedades raras genéticas y no genéticas y cuyo componente traslacional requiere la interacción con las unidades de genética asistencial de los centros hospitalarios, lo que plantea la urgente necesidad de que dichas unidades sean reconocidas y reguladas.

El (EUROPLAN), proyecto europeo financiado por la DG-Sanco que tiene por objeto proporcionar herramientas de soporte para el desarrollo e implementación de Planes Nacionales y Estrategias en enfermedades raras, en el cual ha participado España, ha incluido expresamente en sus conclusiones la necesidad de reconocer la Especialidad de Genética en nuestro país<sup>(2)</sup>.

La propia UE. ha aprobado recientemente el Reglamento N° 213/2011 de la Comisión Europea por el que se modifican los anexos II y V de la Directiva 2005/36/CE relativa al reconocimiento de cualificaciones profesionales. Dicha norma supone la inclusión de la Genética Médica en el anexo V, punto 5.1.3. de especialidades reconocidas a nivel de la UE.<sup>(3)</sup>

En esta misma línea de reconocimiento oficial del impacto de la Genética en los sistemas de salud, el Comité de Ministros del Consejo de Europa adoptó el pasado mes de septiembre de 2010 unas recomendaciones para todos los Estados miembros de la UE sobre la organización de los Servicios de Genética y sobre la formación de los profesionales de la salud en este campo<sup>(4)</sup>.

También la Ley 14/2007, de 3 de Julio de Investigación Biomédica establece -entre otros muchos temas importantes- el marco jurídico en el que ha de situarse la realización de análisis

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

genéticos en el ámbito sanitario con cualquier finalidad, incluida la diagnóstica, dedicando específicamente el Capítulo II del Título V al Consejo genético, a la realización e indicación de los análisis genéticos, a la acreditación de los centros de análisis genéticos y a los requisitos de calidad necesarios para una buena realización de los mismos.

Con todo este marco normativo previo estatal y europeo, el anterior Gobierno dejó redactado un Proyecto de Real Decreto de creación de nuevas especialidades en el que se contemplaba por primera vez en España la Especialidad de Genética. Actualmente, la Dirección General de Ordenación Profesional del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad ha emitido un documento, el pasado 15 de junio de 2012, en el que se ratifica en la creación de la Especialidad de Genética Clínica dentro del tronco de laboratorio y diagnóstico clínico. Todo esto ha supuesto una grata noticia para nuestro colectivo y desde la AEGH hemos preparado este documento con los criterios que tenemos sobre el futuro Programa Formativo de la Especialidad de Genética Clínica. Es importante señalar que hasta la fecha no disponemos de programas formativos en Genética, algo que se ha dejado constar desde hace años en los informes de la Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG)<sup>(5)</sup>.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

## **2 PROPUESTA DE INTEGRACION DE LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA CLÍNICA DENTRO DEL MARCO DE LA TRONCALIDAD DE LAS ESPECIALIDADES SANITARIAS RECONOCIDAS EN ESPAÑA.**

Lo que la AEGH propone en este documento, como alternativa más acorde con la realidad de nuestra actual estructura sanitaria, es la inclusión de la Especialidad de Genética Clínica dentro del grupo de las especialidades multidisciplinares teniendo en cuenta la troncalidad en las especialidades médicas. Por lo tanto, planteamos su integración en EL TRONCO Nº 3 DE LABORATORIO Y DIAGNÓSTICO CLÍNICO (TCLDC), junto con Análisis Clínicos, Bioquímica Clínica, Inmunología, Microbiología y Parasitología (Pag.35 del Anexo I del Proyecto de Real Decreto sobre la Troncalidad).

En el 2009 redactamos un documento en el que se asumían los Contenidos competenciales generales que se trabajaron en el 2008 por el Grupo de troncalidad del Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud en el documento “La Troncalidad en las especialidades médicas”<sup>(6)</sup>, adaptando para el futuro genetista lo que decía en sus páginas 45 a 47. También remarcábamos que si se producía un nuevo documento volveríamos a revisar sus contenidos.

El 22 de marzo de 2010, se publicó el “Informe final del grupo de trabajo de la Comisión de Recursos Humanos del SNS sobre la troncalidad de las Especialidades en Ciencias de la Salud”<sup>(7)</sup>, por lo que la AEGH ha analizado su contenido desde la perspectiva de integrar en este marco la futura especialidad de Genética.

Además, la AEGH propone que, desde otras especialidades médicas, cuyas patologías tienen una importante carga genética, se pueda optar al título de Genetista como una capacitación de cada especialidad con dos años más de formación en Genética, que se corresponderían con los dos años específicos del tronco de Genética. Es el caso por ejemplo de las Especialidades de Pediatría, Neurología, Oncología, Medicina Interna, Obstetricia, Medicina Familiar y Comunitaria, etc. Estas capacitaciones seguirían el modelo normativo del Capítulo IV (pag. 14-26) del Proyecto de Real Decreto sobre la Troncalidad.

La AEGH suscribe los principios y valores de la formación troncal, su significado y organización y es en el ámbito de las Competencias y Contenido formativo a partir del período troncal que plantea sus propias propuestas para la formación de los futuros Genetistas.

Por ello, en cuanto a los **Principios generales que debe cumplir el Genetista en formación**, asumimos que:

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

1. El genetista en formación es el actor principal en el proceso de aprendizaje activo tutelado que caracteriza la formación de adultos.
2. La competencia se entiende como una integración holística de conocimientos, habilidades y actitudes para una actuación personal adecuada a los estándares profesionales.
3. Los componentes de las competencias descritas incluyen los contenidos comunes a todas las disciplinas incluidas en el tronco.
4. Estos contenidos comprenden el núcleo de conocimientos, habilidades y actitudes fundamentales comunes que deben permitir la orientación vocacional durante este periodo formativo y facilitar el cambio de especialidad por ser compatibles con cualquiera de las especialidades incluidas en el tronco.
5. La Comisión Nacional de la Especialidad de Genética será responsable de redactar el programa correspondiente incorporando niveles o escalas de consecución de competencias, en relación a “conoce, sabe hacer, demuestra y hace”, y de niveles de prioridad.

En cuanto a las **Competencias genéricas**, comunes a todos los troncos y por lo tanto al **genetista**, asumimos las redactadas en el Informe del GT de la Comisión de RRHH del SNS, que transcribimos a continuación:

**El residente, al finalizar su periodo de formación troncal, demostrará y/ será capaz, en relación a las competencias genéricas, de:**

1. Integrar los valores profesionales y la profesionalidad como dimensión de la competencia
2. Manejar el razonamiento clínico centrado en el problema y en la persona
3. Integrar la deliberación ética en el quehacer del profesional para conseguir que su práctica clínica habitual esté guiada por los principios éticos y la prudencia.
4. Manejar la gestión clínica centrada en el paciente
5. Mantener y manejar los sistemas de información
6. Establecer, mantener y concluir una relación asistencial y terapéutica adecuada.
7. Informar y educar según las necesidades del paciente y orientado a la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad.
8. Utilizar el tiempo y los recursos adecuadamente.
9. Conocer la legislación aplicable a su periodo formativo.
10. Conocer la estructura (organigrama) y funciones de los diferentes niveles del servicio de salud para el que trabaja.

**Y tendrá una actitud favorable hacia:**

1. El trabajo en equipo
2. La coordinación y colaboración entre niveles asistenciales

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

3. La coordinación con los servicios socio-sanitarios
4. La auditoría de su propio trabajo
5. El mantenimiento de la competencia: actualización de conocimientos y habilidades
6. El mantenimiento de un sistema de información ordenado y fácilmente utilizable por sus compañeros
7. La investigación clínica
8. El manejo de las herramientas informáticas
9. El manejo del inglés médico

## 2.1 PROGRAMAS FORMATIVOS ADAPTADOS AL PERÍODO TRONCAL

Asumiendo la AEGH el documento de la Dirección General de Ordenación Profesional del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad del 15 de junio de 2012 en el que se crea la Especialidad de genética clínica dentro del tronco de laboratorio y diagnóstico clínico, queremos hacer constar en este documento que la AEGH asumirá las competencias de carácter genérico o transversal del **Tronco nº 3 de laboratorio y diagnóstico clínico**, pero creemos que se deberá tener en cuenta desde el principio nuestra Especialidad incluyendo en las recomendaciones sobre el cronograma períodos específicos de rotación por Genética.

En concreto, para que se introduzca desde el principio la idea de que la Especialidad de Genética Clínica no sólo es de laboratorio, debería incluirse una rotación por la consulta de Genética Clínica de al menos 2-3 meses en este primer periodo formativo, de 2 años.

Especialidades a las que se accede a través de este Tronco:

Bioquímica clínica

Análisis clínicos

Inmunología clínica

Microbiología y Parasitología

**Genética Clínica (a incorporar)**

Titulaciones con acceso: Biología, Bioquímica, Farmacia, Medicina y Química.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

### 2.1.1 COMPETENCIAS TRANSVERSALES COMUNES A TODAS LAS ESPECIALIDADES DEL TRONCO QUE HA DE CUMPLIR EL FUTURO GENETISTA EN FORMACIÓN:

1. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con factores de riesgo y problemas cardio-vasculares más prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
2. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas respiratorios mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
3. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas del tracto digestivo y del hígado mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
4. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas infecciosos mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
5. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas metabólicos y endocrinológicos mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
6. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas de sistema nervioso mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
7. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas hematológicos mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
8. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con las enfermedades genéticas mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
9. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas de la función renal y de las vías urinarias mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
10. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con los problemas musculo-esqueléticos mas prevalentes y/o graves y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

## COMPETENCIAS TRANSVERSALES COMUNES A TODAS LAS ESPECIALIDADES DEL TRONCO QUE HA DE CUMPLIR EL FUTURO GENETISTA EN FORMACIÓN (cont)

11. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con problemas del sistema inmunológico más prevalente y/o graves y/o en situación crítica de urgencia y su atención en el Laboratorio Clínico.
12. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado de personas con intoxicaciones y su repercusión en el Laboratorio Clínico.
13. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo integral e integrado del paciente oncológico y/o en situación crítica o de urgencia y su atención en el laboratorio clínico.
14. Conocimientos, habilidades y actitudes del diagnóstico urgente en el laboratorio.
15. Conocimientos, habilidades y actitudes en la utilización de la tecnología básica y automatizada necesaria para garantizar el servicio del laboratorio clínico y la evaluación de las pruebas diagnósticas.
16. Conocimientos, habilidades y actitudes para los estudios celulares básicos, que incluyan la hematimetría, la citometría de flujo y los cultivos celulares. Bancos biológicos y criopreservación.
17. Conocimientos, habilidades y actitudes para los estudios de proteómica que incluyan al menos la inmunoquímica y las técnicas de separación analítica.
18. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo de las principales tinciones útiles en el diagnóstico de las enfermedades transmisibles más prevalentes.
19. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo de las técnicas de biología molecular, que incluyan al menos extracción y amplificación de ácidos nucleicos.
20. Conocimientos, habilidades y actitudes en citogenética y en citogenética molecular diagnóstica básica.
21. Conocimientos, habilidades y actitudes en genética molecular diagnóstica básica.
22. Conocimientos, habilidades y actitudes en el manejo de las técnicas de genética bioquímica básica (enfermedades metabólicas hereditarias).

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aeqh.org](mailto:Secretaria@aeqh.org)

## COMPETENCIAS TRANSVERSALES COMUNES A TODAS LAS ESPECIALIDADES DEL TRONCO QUE HA DE CUMPLIR EL FUTURO GENETISTA EN FORMACIÓN (cont)

23. Conocimientos, habilidades y actitudes para la realización, interpretación y valoración de las pruebas de sensibilidad antimicrobiana de microorganismos aislados en LCR y hemocultivos.
24. Conocimientos, habilidades y actitudes en Sistemas de Información y Comunicación del Laboratorio. Bioestadística, validación, interpretación y comunicación de la información.
25. Conocimientos, habilidades y actitudes en la Gestión de la Calidad en el Laboratorio Clínico.
26. Competencias, habilidades, y actitudes en Bioseguridad y otras competencias obligatorias determinadas por directiva: protección radiológica.
27. Conocimientos, habilidades y actitudes en Estrategias de Organización y Gestión de un Laboratorio. Gestión Clínica.
28. Conocimientos, habilidades y actitudes en la Consulta de Consejo Genético.

### 2.1.2 LUGARES DE APRENDIZAJE

MATERIA	LUGAR DE APRENDIZAJE
<b>PROBLEMAS CARDIOVASCULARES Y FACTORES DE RIESGO</b>	Urgencias y Servicio de Cardiología
<b>PROBLEMAS RESPIRATORIOS</b>	Urgencias y Servicio de Neumología
<b>PROBLEMAS DEL TRACTO DIGESTIVO</b>	Urgencias y Servicio de Gastroenterología
<b>PROBLEMAS INFECCIOSOS</b>	Urgencias y Servicio de Medicina Interna
<b>PROBLEMAS METABÓLICOS Y ENDOCRINOLÓGICOS</b>	Urgencias y Servicio de Endocrinología
<b>PROBLEMAS DEL SISTEMA NERVIOSO</b>	Urgencias y Servicio de Neurología
<b>PROBLEMAS DE LOS ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS</b>	Hematología
<b>INTOXICACIONES</b>	Laboratorio Análisis Clínicos y Bioquímica
<b>PROBLEMAS DE LA FUNCIÓN RENAL Y DE LAS VÍAS URINARIAS</b>	Urgencias y Servicio de Nefrología
<b>PROBLEMAS DEL SISTEMA INMUNOLÓGICO</b>	Unidad de Inmunología Clínica

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: Secretaria@aeqh.org

<b>MATERIA (cont.)</b>	<b>LUGAR DE APRENDIZAJE (cont.)</b>
<b>PROBLEMAS DE ORIGEN GENÉTICO</b>	Servicio de Genética
<b>URGENCIAS .LABORATORIO.</b>	Laboratorio de Urgencias
<b>PACIENTE ONCOLOGICO</b>	Servicio de Oncología
<b>TECNOLOGÍA BÁSICA Y AUTOMATIZADA</b>	Laboratorio automatizado y evaluación pruebas diagnósticas Laboratorio Bioquímica
<b>ESTUDIOS CELULARES BÁSICOS Y CITOMETRÍA DE FLUJO</b>	Hematimetría, Citometría de flujo. En los Servicios correspondientes propios de cada Hospital
<b>ESTUDIOS PROTEÓMICA E INMUNOQUÍMICA</b>	Laboratorio de Inmunología y/o Bioquímica
<b>TINCIONES MICROBIOLÓGICAS</b>	Laboratorio de Microbiología
<b>BIOLOGÍA MOLECULAR</b>	En los Servicios correspondientes propios de cada Hospital
<b>CONSULTA DE GENÉTICA, CITOGENÉTICA y CITOGENÉTICA MOLECULAR</b>	En las Unidades o Servicios de Genética
<b>GENÉTICA BIOQUÍMICA (ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS)</b>	En las Unidades o Servicios de Bioquímica/ Genética
<b>PRUEBAS DE SENSIBILIDAD ANTIMICROBIANA</b>	Laboratorio de Microbiología
<b>SISTEMAS DE INFORMACIÓN Y COMUNICACIÓN DEL LABORATORIO</b>	Todos los Servicios de las Especialidades incluidas en el Tronco
<b>GESTIÓN DE LA CALIDAD EN EL LABORATORIO CLÍNICO</b>	Todos los Servicios de las Especialidades incluidas en el Tronco
<b>ESTRATEGIAS DE ORGANIZACIÓN Y GESTIÓN DE UN LABORATORIO</b>	Todos los Servicios de las Especialidades incluidas en el Tronco

### **2.1.3 RECOMENDACIONES SOBRE EL CRONOGRAMA DEL PROGRAMA (centrado en el que aprende y en el que ha escogido la especialidad de Genética)**

#### PRIMER AÑO

- a) ESTANCIA FORMATIVA EN LA UNIDAD O SERVICIO DE GENÉTICA ELEGIDO POR EL RESIDENTE: 3 MESES
- b) ESTANCIA FORMATIVA EN URGENCIAS MÉDICAS: 3 MESES
- c) ESTANCIA FORMATIVA EN LABORATORIO DE URGENCIAS INCLUYENDO HEMATIMETRÍA : 3 MESES

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: Secretaria@aegh.org

- d) VACACIONES: 1 MES
- e) ESTANCIA FORMATIVA EN LOS SERVICIOS DE LAS ESPECIALIDADES QUE NO SON GENÉTICA Y DEL MISMO TRONCO. 2 MESES
- f) AUTOAPRENDIZAJE
- g) PROGRAMA TEÓRICO PRÁCTICO DE GENÉTICA

#### SEGUNDO AÑO

- a) ESTANCIA FORMATIVA EN ESPECIALIDADES MAS AFINES CON LA GENÉTICA COMO SON LA BIOQUÍMICA CLÍNICA Y LA INMUNOLOGÍA CLÍNICA:
- b) **MODULOS DE 3 MESES EN LOS SERVICIOS CONTEMPLADOS EN EL PROGRAMA DE FORMACIÓN DE LAS DISTINTAS ESPECIALIDADES DEL LABORATORIO CLÍNICO**
- c) ESTANCIAS ELECTIVAS COMPLEMENTARIAS: **2 MESES**, PUDIENDO REPETIR ALGUNA DE LAS ROTACIONES REALIZADAS PREVIAMENTE INCLUYENDO LA INICIAL DEL PRIMER AÑO
- d) VACACIONES: **1 MES**
- e) APRENDIZAJE EN CONSULTA DE CONSEJO GENÉTICO (Importante para que se introduzca desde el principio la idea de que la especialidad de Genética no sólo es de laboratorio), CITOGENÉTICA, GENÉTICA MOLECULAR, GENÉTICA BIOQUIMICA Y SISTEMAS DE INFORMACIÓN, COMUNICACIÓN, ORGANIZACIÓN. GESTIÓN DE LA CALIDAD EN GENÉTICA: **3 MESES**
- f) AUTOAPRENDIZAJE
- g) PROGRAMA TEÓRICO PRÁCTICO DE GENÉTICA

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

## **2.2 PROGRAMAS FORMATIVOS ESPECÍFICOS PARA LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA**

En lo que respecta a estas **COMPETENCIAS ESPECÍFICAS** para la **ESPECIALIDAD DE GENÉTICA** y los medios para adquirirlas, lo desarrollamos a continuación en los apartados siguientes:

### **2.2.1. OBJETIVOS GENERALES DE LA FORMACIÓN ESPECÍFICA EN GENÉTICA CLÍNICA**

### **2.2.2. RECOMENDACIONES SOBRE EL CRONOGRAMA DEL PROGRAMA DE FORMACIÓN EN GENÉTICA GENERAL ( 2 AÑOS) E ITINERARIO FORMATIVO**

#### **2.2.1 OBJETIVOS GENERALES DE LA FORMACION ESPECÍFICA EN GENETICA CLINICA (3º Y 4º AÑO DE FORMACIÓN)**

##### **2.2.1.1. Conocimientos de las bases teóricas de la Genética**

- a) Conocer las bases y conceptos de genética básica incluyendo los mecanismos moleculares y celulares que sustentan la herencia humana.
- b) Comprender los patrones de herencia y los métodos de estimación del riesgo de recurrencia.
- c) Conocer la epidemiología de las enfermedades genéticas, tanto la analítica (causas implicadas en su desarrollo, distribución y diseminación), como la descriptiva (métodos para discernir los casos y medidas de frecuencia), así como las actividades de prevención y control.
- d) Saber identificar las manifestaciones clínicas de las enfermedades hereditarias y los recursos y metodología para su diagnóstico, prevención y tratamiento.
- e) Conocer los factores ambientales teratogénicos de riesgo y sus posibles efectos sobre la especie humana.
- f) Conocer las bases teóricas del asesoramiento genético, incluyendo el desarrollo de habilidades comunicativas con los pacientes y otros profesionales, así como la identificación, comprensión y manejo de reacciones emocionales adversas.
- g) Conocer los principios fundamentales de la bioética y las leyes existentes relacionadas con la práctica de la especialidad (privacidad, consentimiento informado, bancos de muestras o tejidos, etc.)
- h) Estar familiarizado y utilizar de forma práctica y efectiva los libros de texto, revistas científicas, bases de datos informáticas y otras fuentes de información como instrumento útil en la práctica de la genética médica en cualquiera de sus áreas.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

Las áreas de actuación principales serán:

- i. Genética Clínica y Dismorfología.
- ii. Consejo/Asesoramiento Genético
- iii. Genética Prenatal y Reproductiva.
- iv. Citogenética Clínica.
- v. Genética Molecular.
- vi. Genética Bioquímica (Enfermedades Metabólicas Hereditarias).
- vii. Cribado poblacional de enfermedades genéticas y anomalías congénitas.
- viii. Otras de reciente incorporación como la Farmacogenética/Farmacogenómica, Genómica, Bioinformática, etc.

### **2.2.1.2. Adquisición de habilidades prácticas relacionadas con enfermedades humanas de origen genético**

#### **2.2.1.2.1. Habilidades Clínicas**

El genetista en formación deberá recibir entrenamiento en el campo del asesoramiento genético, diagnóstico, tratamiento y manejo clínico de las enfermedades humanas hereditarias y/o de origen genético. Para ello, deberá realizar las rotaciones en las consultas de genética clínica y consejo genético oportunas. Estas consultas pueden ser generales, abarcando todas las áreas de interés de la genética clínica, o pueden ser específicas, dependiendo de la organización asistencial del centro sanitario. Estas áreas de la genética clínica y consejo genético son: Genética Clínica (general para cualquier especialidad clínica de órgano o sistema), Dismorfología (específica para el campo de la pediatría), Genética Reproductiva (asesoramiento preconcepcional, diagnóstico prenatal, diagnóstico genético preimplantatorio, que se enlazan con Obstetricia y Ginecología) y Cáncer Familiar/Hereditario (Oncología).

Durante ese periodo formativo aprenderá a:

- i. Realizar correctamente la historia clínica del paciente que consulta ante la sospecha de una enfermedad genética incluyendo la historia familiar, reflejada en la obtención e interpretación correcta del árbol genealógico.
- ii. Realizar la exploración física de pacientes (niños y adultos) con problemas genéticos, incluyendo la identificación de rasgos dismórficos, malformaciones, problemas del desarrollo físico, madurativo e intelectual, patologías con afectación multisistémica, neurológica, o de cualquier sistema del organismo humano. Asimismo deberá familiarizarse con la interpretación de los hallazgos y la realización del diagnóstico diferencial.
- iii. Conocer las pruebas genéticas disponibles y seleccionar las más adecuadas para el diagnóstico del paciente, teniendo en cuenta su especificidad y sensibilidad, y considerando siempre su coste económico. También deberá conocer la validez analítica y la utilidad clínica, así como las limitaciones de cada una de ellas, si las hubiere.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

- iv. Aplicar los tratamientos curativos o paliativos a pacientes con enfermedades genéticas que dispongan la posibilidad del mismo y su seguimiento .
- v. Adquirir criterios de calidad y buenas prácticas para emitir los informes de la Consulta, explicando los resultados de las pruebas genéticas solicitadas. Igualmente deberá adquirir las habilidades necesarias para explicar de forma comprensible para el paciente y sus familiares, en el contexto del consejo/asesoramiento genético.

#### 2.2.1.2.2. Habilidades de Laboratorio

El genetista en formación participará en las actividades rutinarias de los siguientes laboratorios:

##### Apartado 1. Laboratorio de Citogenética:

- i. Citogenética clínica convencional, prenatal y postnatal: cariotipo en distintos tipos de células y tejidos (sangre periférica, médula ósea, fibroblastos de piel, amniocitos, vellosidades coriales, etc.); técnicas de bandedo cromosómico (G, Q, R, C y N). Cariotipo de alta resolución.
- ii. Citogenética molecular prenatal y postnatal: hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH), multi-FISH, hibridación genómica comparada (CGH).
- iii. Citogenética tumoral, convencional y molecular. Sangre y tejido tumoral.
- iv. Cultivo celular de sangre y tejidos sólidos para el análisis del cariotipo y/o del genoma.
- v. Nuevas tecnologías de hibridación masiva. Microarrays y Microchips. Estudios de SNPs.

Durante este periodo formativo deberá adquirir las habilidades necesarias para realizar e interpretar cariotipos y otros estudios citogenéticos pre y postnatales, redactando los informes interpretativos pertinentes.

##### Apartado 2. Laboratorio de Genética Molecular:

- i. Extracción de ácidos nucleicos de distintos tipos de muestras biológicas. Purificación y cuantificación de los mismos.
- ii. Análisis del ADN: Transferencia de Southern, PCR, análisis de ligamiento genético (marcadores microsatélites, SNVs, PIC, Heterozigosidad, Conceptos y métodos de genética matemática, probabilidades Bayesianas, método Lod Score, métodos no paramétricos), búsqueda de mutaciones puntuales mediante técnicas de cribado (SSCP, DGGE, heterodúplex, test de la proteína truncada, dHPLC, HRM, NMD etc.) o técnicas de secuenciación directa (método de Sanger, secuenciación masiva, exómica, GWAs, etc.), búsqueda de deleciones, duplicaciones u otros reordenamientos (MLPA, PCR cuantitativa a tiempo real, etc.).
- iii. Análisis de ARN: Transferencia Northern, RT-PCR. Estudios de expresión génica. Búsqueda de mutaciones puntuales mediante secuenciación directa del ARN.
- iv. Análisis de proteínas.
  - v. Nuevas tecnologías de hibridación masiva. Microarrays y Microchips. Estudios de SNVs.
- vi. Análisis bioinformático y de bases de datos relacionados con genética y genómica humanas, genómica comparativa y proteínas

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

Durante este periodo formativo deberá adquirir las habilidades necesarias para realizar e interpretar estudios moleculares de las enfermedades y síndromes genéticos monogénicos o multifactoriales/poligénicos, redactando los informes interpretativos pertinentes.

Apartado 3. Laboratorio de Genética Bioquímica (enfermedades metabólicas hereditarias):

- i. Aprendizaje de nociones de estrategia bioquímica a partir del cuadro clínico. Algoritmos diagnósticos.
- ii. Estudios del producto génico (enzimología, técnicas *in vitro* en células cultivadas, etc.).
- iii. Estudios de metabolitos y las técnicas a utilizar en cada caso (HPLC, CG, CG/ MS, MS/MS, etc.).
- iv. Monitorización de tratamientos. Diagnóstico de heterocigotos y diagnóstico prenatal.

Durante este periodo formativo deberá adquirir las habilidades necesarias para conocer y utilizar la metodología diagnóstica propia de la Genética Bioquímica, principalmente aplicada a las enfermedades metabólicas hereditarias, redactando los informes interpretativos pertinentes.

Apartado 4. Laboratorio de cribado neonatal/poblacional:

- i. Cribado neonatal.
- ii. Otros cribados poblacionales (prueba triple en embarazadas, cánceres hereditarios)

Con ello conseguirá realizar e interpretar las pruebas de laboratorio de aplicación a programas de cribado genético poblacional y aprenderá nociones de planificación y diseño de cribados poblacionales

### **2.2.1.3. Realización de labores docentes y de investigación**

Dichas tareas deberán estar relacionadas con las enfermedades y patologías genéticas de la especie humana, especialmente en las áreas de diagnóstico, prevención y tratamiento. El genetista en formación deberá familiarizarse con el método científico, utilizando los conocimientos clínicos y de laboratorio (técnicas citogenéticas, moleculares y bioquímicas) mencionadas previamente, para el desarrollo de actividades científicas y proyectos de investigación.

## **2.2.2 RECOMENDACIONES SOBRE EL PROGRAMA DE FORMACION EN GENÉTICA GENERAL (2 AÑOS) E ITINERARIO FORMATIVO (CRONOGRAMA).**

En esta segunda etapa de 2 años de duración, los residentes deberán ir rotando, bajo la dirección de un tutor del Servicio de Genética, por las distintas secciones/unidades/laboratorios del Servicio. Este periodo de 2 años se dividirá en varias etapas, cada una de ellas con una duración mínima de tres meses y máxima de un año, según las necesidades y funcionamiento de cada Servicio. De forma orientativa, las etapas formativas, incluyendo el orden cronológico y el tiempo de rotación recomendado, serían:

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: Secretaria@aeqh.org

- a) Citogenética I: Convencional postnatal (sangre, médula, piel, etc.): **4 meses**.
- b) Citogenética II: Convencional prenatal (líquido amniótico; biopsia de corion, etc.) **4 meses**
- c) Citogenética III: Hematológica y tumoral: **4 meses**.
- d) Genética Molecular: Pre y postnatal (extracciones de ADN y ARN, Southern, PCR, identificación de mutaciones, métodos de secuenciación, etc.): **9 meses**.
- e) Genética Bioquímica: Técnicas básicas de estudio del producto génico y metabolitos específicos para el diagnóstico de los Errores Innatos del Metabolismo): **3 meses**.
- f) Consulta de Genética Clínica. En todos los períodos formativos incluidos en este Programa se deberá simultanear la actividad de consultas clínicas descritas en 2.2.1.2.1. con la actividad en el laboratorio de diagnóstico.

Durante las consultas clínicas, en el caso de médicos (MIR), los Residentes participarán activamente en la anamnesis, la exploración física del paciente, el diagnóstico diferencial del proceso y en las actuaciones terapéuticas correspondientes. En el caso de los Residentes no médicos, estos se familiarizarán con la dinámica de las consultas, aprenderán a manejar historias clínicas y a familiarizarse con la información contenida en ellas, así como con los principales signos y síntomas de las diferentes enfermedades o síndromes genéticos de los pacientes atendidos, participando en el proceso de información y asesoramiento genético al paciente y su familia.

Los períodos de formación propuestos, 12, 9 y 3 meses respectivamente para las áreas de citogenética, genética molecular y genética bioquímica son mínimos y en ningún caso implican que el aprendizaje sea más sencillo en un área que en otra. Concretamente en el caso de la genética bioquímica, la consideración ha sido que dada la gran diversidad de las enfermedades metabólicas hereditarias, sus bajas prevalencias individuales y el despliegue tecnológico necesario, la actividad y experiencia suele concentrarse en unos pocos laboratorios, por lo que el residente tendrá muchas probabilidades de tener que desplazarse y hacerlo por periodos superiores a tres meses añade dificultades y costos a su programa formativo.

El itinerario formativo, en su etapa específica para la Especialidad de Genética Humana, incluirá los siguientes ámbitos y lugares de aprendizaje:

MATERIA	LUGAR DE APRENDIZAJE*
Genética Clínica	Consultas de Genética Clínica / Dismorfología
Citogenética Genética Molecular	Unidades / Servicios / Laboratorios de Genética
Genética Bioquímica	Unidades / Servicios / Laboratorios de Genética Bioquímica

(\*) En Unidades docentes acreditadas.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: Secretaria@aeqh.org

### **3. ANEXO SOBRE FORMACIÓN SUPERESPECIALIZADA**

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

### 3. ANEXO SOBRE FORMACIÓN SUPERESPECIALIZADA

Tanto en los documentos de la ESHG: “*Core competences in Genetics for Health Professionals in Europe*”<sup>(8), (9)</sup> como en el de la UEMS<sup>(10)</sup> y otros anteriores como el del C.O.R.N. americano<sup>(11)</sup>, se hace especial hincapié en una formación mucho más específica en una o varias áreas en las que el Residente ha rotado brevemente.

A continuación se transcriben las recomendaciones de la ESHG por ser la Unión Europea el marco político, jurídico, profesional y social en el que está incluida España, las cuales transcribimos con algunas modificaciones.

#### 3.1. Médico Genetista

##### 3.1.1. Marco profesional

El Médico Genetista es un profesional médico que ha recibido una formación especializada en Genética Clínica, siguiendo los programas formativos establecidos para ofrecer servicios como especialista en Genética de acuerdo con las regulaciones legales para el ejercicio profesional.

##### 3.1.2. Ámbito de trabajo

En general, el Médico Genetista formará parte de un equipo multidisciplinar dentro de un Servicio especializado de Genética, a menudo a un nivel asistencial terciario. En algunos casos el Médico Genetista trabajará dentro de un equipo que preste servicios a un grupo de población particular, como niños, mujeres embarazadas o pacientes con un tipo concreto de enfermedad, como el cáncer o enfermedades metabólicas hereditarias o neurológicas.

Competencia	Principales objetivos de aprendizaje propuestos
1. Identificar individuos y familias cuya patología está determinada, total o parcialmente, por un componente genético.	1.1. Reconocer el potencial componente genético de la enfermedad. a. Saber hacer una historia clínica y una historia familiar exhaustivas.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

<b>Competencia (cont)</b>	<b>Principales objetivos de aprendizaje propuestos</b>
2. Evaluar la fiabilidad del diagnóstico clínico solicitando, si fuera necesario, exámenes clínicos adicionales para confirmarlo.	2.1. Recopilar suficiente información médica, personal y familiar, del paciente para estimar correctamente el riesgo genético. 2.2. Recoger información médica de otras fuentes para confirmar la forma de herencia y el diagnóstico. 2.3. Llevar a cabo exámenes clínicos cuando sea apropiado. 2.4. Promover investigaciones clínicas cuando estén justificadas. 2.5. Conocer y entender todos los patrones de herencia posibles así como los mecanismos causales de la enfermedad genética.
3. Estar familiarizado con la disponibilidad y accesibilidad de los Servicios de Genética que pueden ayudar a los pacientes y a sus familias a través del consejo genético.	3.1. Busca tomar conciencia de los servicios y recursos disponibles con respecto a la atención sanitaria genética. 3.2. Actuar como recurso para otros profesionales o asociaciones de familias.
4. Proporcionar una visión precisa y un enfoque especializado sobre la naturaleza de un trastorno genético.	4.1. Buscar activamente las oportunidades de actualizar conocimientos y habilidades, y reflexionar sobre las implicaciones que tienen para su propia práctica y para la de otros profesionales sanitarios. 4.2. Recoger, examinar y utilizar información relevante acerca del trastorno genético en cuestión 4.3. Valorar críticamente la evidencias actuales que informan la práctica y el desarrollo profesional. 4.4. Dar testimonio de buenas prácticas y mejoras en el Servicio por medios orales y escritos 4.5. Facilitar la comprensión de cómo la Genética impacta sobre los individuos afectados, sus familias, parejas y cuidadores
5. Determinar la necesidad y utilidad de pruebas genéticas relativas a una determinada enfermedad o síndrome.	5.1. Estar al corriente de las actualizaciones y limitaciones de las pruebas genéticas

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

<b>Competencia (cont)</b>	<b>Principales objetivos de aprendizaje propuestos</b>
6. Comprender el significado de los resultados de las pruebas genéticas y reflejarlo de forma comprensible en la información práctica específica de cada patología.	6.1. Mantener una base propia de conocimientos. 6.2. Proporcionar información a las personas acerca de los beneficios y riesgos de una prueba genética antes de la obtención del consentimiento informado correspondiente.
7. Ayudar a los pacientes y familias a comprender la información proporcionada durante el consejo genético.	7.1. Proporcionar información sobre el trastorno genético según las necesidades de cada paciente, teniendo en cuenta sus valores, creencias y preferencias religiosas y culturales. 7.2. Proporcionar información basada en la adecuada interpretación del conocimiento clínico y genético. 7.3. Comunicar la información respecto al riesgo genético y las posibles opciones
8. Facilitar la comprensión entre los individuos, familias, sus médicos de familia y especialistas de los trastornos genéticos, resultados de las pruebas y tipos de herencia.	8.1. Comunicar información relevante sobre el trastorno genético específico, resultados de las pruebas realizadas y patrón de herencia, incluyendo aspectos relativos a la enfermedad y riesgo de recurrencia. 8.2. Promover la diseminación de la información a los miembros de la familia cuando esté indicado hacerlo. 8.3. Explicar las implicaciones de los resultados de las pruebas a los pacientes en términos de pronóstico, opciones de cribado y tratamiento, si lo hubiere. 8.4. Participar en programas de educación para promover el conocimiento de las enfermedades genéticas entre los profesionales sanitarios. 8.5. Promover, mediante los medios apropiados, el conocimiento de las enfermedades genéticas, pruebas genéticas y patrones de herencia entre el público en general.
9. Determinar el riesgo de ocurrencia y recurrencia de una enfermedad o síndrome genético.	9.1. Calcular el riesgo de recurrencia preciso según el diagnóstico y los datos publicados.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

<b>Competencia (cont)</b>	<b>Principales objetivos de aprendizaje propuestos</b>
10. Comprender los componentes genéticos y ambientales de las enfermedades comunes.	10.1. Comprender la relevancia epidemiológica de los marcadores genéticos (ej. variaciones y polimorfismos en el ADN ) en las enfermedades comunes. 10.2. Contribuir a la planificación de la política sanitaria 10.3. Entender los beneficios potenciales y limitaciones del uso de los Biobancos.
11. Proporcionar información genética que ayude a las personas o parejas a tomar decisiones reproductivas informadas.	11.1. Capacitar a los pacientes para tomar decisiones informadas sobre las implicaciones de su historia familiar. 11.2. Proporcionar información sobre las posibles opciones reproductivas
12. Trabajar de acuerdo con las normas éticas establecidas	12.1. Reconocer las limitaciones prácticas y apoyar la consulta a otros profesionales de la salud cuando sea necesario. 12.2. Consultar con otros profesionales cuando las necesidades del paciente caen fuera del ámbito de la práctica genética. 12.3. Mantener siempre los estándares profesionales de una práctica clínica segura y ética. 12.4. Utilizar los estándares profesionales establecidos para evaluar su propio ejercicio profesional y el de los demás

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

### 3.2. *Genetistas de laboratorio*

#### 3.2.1. *Citogenetista*

##### 3.2.1.1. Marco profesional

El Citogenetista clínico es un profesional con algunas de las titulaciones sanitarias con las que se accede a la Especialidad de Genética y que ha completado esta formación especializada, siguiendo los programas formativos establecidos. Trabaja como especialista en Genética de acuerdo con las regulaciones legales para el ejercicio profesional.

##### 3.2.1.2. Ámbito de trabajo

El Laboratorio de Citogenética, público o privado, a menudo ligado a un Servicio o Unidad de Genética de Hospitales del Sistema Nacional de Salud o concertado.

Competencia	Principales objetivos de aprendizaje propuestos
1. Trabajar independientemente en el Laboratorio de Citogenética.	1.1. Tener conocimientos de experto de los principios de la mitosis, meiosis, segregación e inactivación cromosómica, y de las causas de las anomalías cromosómicas. 1.2. Demostrar habilidad para manejar la carga de trabajo asistencial con efectividad. 1.3. Priorizar adecuadamente las pruebas prescritas. 1.4. Comprender y seguir los códigos de práctica segura en el Laboratorio. 1.5. Supervisar personalmente a los técnicos del Laboratorio. 1.6. Implementar y seguir programas de calidad internos y externos. 1.7. Asegurar que se realiza el mantenimiento y calibración de los equipos y aparatos del Laboratorio.
2. Trabajar competentemente en el cultivo de células para el examen cromosómico prenatal y postnatal, procesado de células, preparación de extensiones y cariotipado.	2.1. Trabajar con linfocitos humanos, amniocitos u otras células humanas para su examen citogenético. 2.2. Realizar análisis mediante los métodos citogenéticos clásicos u otros métodos, incluyendo los métodos citogenéticos moleculares. 2.3. Calcular el riesgo de recurrencia en la familia de acuerdo con los resultados de las pruebas de laboratorio. 2.4. Utilizar adecuadamente el software y programas informáticos para el análisis citogenético. 2.5. Mantener registros precisos y actualizados de los análisis realizados.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

Competencia (cont)	Principales objetivos de aprendizaje propuestos
3. Interpretar los resultados de los análisis citogenéticos y de citogenética molecular.	3.1. Estar familiarizado con la literatura científica actual para la correcta interpretación de los resultados de las pruebas genéticas. 3.2. Calcular el riesgo de recurrencia de la enfermedad en la familia de acuerdo con los resultados de las pruebas de laboratorio. 3.3. Participar en la interpretación clínica de los análisis genéticos. 3.4. Participar, junto con los profesionales clínicos implicados, en el proceso de seguimiento del paciente (pruebas citogenéticas que fueran necesarias).
4. Proporcionar información a los profesionales sanitarios sobre los resultados de las pruebas genéticas y su interpretación.	4.1. Comunicar de manera efectiva a los profesionales sanitarios los resultados de las pruebas genéticas y sus implicaciones para el paciente y su familia. 4.2. Emplear nomenclatura científica reconocida de acuerdo con las últimas recomendaciones internacionales. 4.3. Proporcionar informes escritos comprensibles de los resultados de los análisis genéticos.
5. Participar en la investigación clínica y en la introducción de nuevas metodologías diagnósticas	

### 3.2.2. *Genetista molecular*

#### 3.2.2.1. Marco profesional

El Genetista molecular es un profesional con algunas de las titulaciones sanitarias con las que se accede a la Especialidad de Genética y que ha completado esta formación especializada, siguiendo los programas formativos establecidos. Trabaja como especialista en Genética de acuerdo con las regulaciones legales para el ejercicio profesional.

#### 3.2.2.2. Marco profesional

Laboratorio de Genética Molecular, público o privado, a menudo ligado a un Servicio o Unidad de Genética de Hospitales del Sistema Nacional de Salud o concertado

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

<b>Competencia</b>	<b>Principales objetivos de aprendizaje propuestos</b>
<p>1. Trabajar de forma independiente en el Laboratorio de Genética Molecular.</p>	<p>1.1 Tener conocimientos de experto de las bases y principios de la Genética Molecular.            1.2 Conocer la repercusión de la Genética Molecular en la Medicina, principalmente en lo referente a la práctica asistencial.            1.3 Demostrar capacidad para manejar la carga de trabajo de manera efectiva.            1.4 Priorizar adecuadamente las pruebas prescritas.            1.5 Comprender y cumplir los códigos de práctica segura en el laboratorio.            1.6 Supervisar personalmente a los técnicos de laboratorio.            1.7 Implementar y seguir programas de calidad internos y externos.            1.8 Asegurarse de que se realiza el mantenimiento y calibración de los equipos y aparatos del Laboratorio.</p>
<p>2. Realizar un abanico de pruebas genéticas diagnósticas, incluyendo la identificación de portadores, y predictivas.</p>	<p>2.1. Aislar ácidos nucleicos.            2.2. Elegir las técnicas adecuadas para los estudios con ácidos nucleicos.            2.3. Realizar pruebas genéticas empleando las técnicas y metodologías adecuadas de genética molecular, incluyendo endonucleasas de restricción, electroforesis sobre geles, PCR y sus variantes, análisis de mutaciones y polimorfismos, diagnóstico molecular directo e indirecto, secuenciación clásica y secuenciación masiva.            2.4. Crear y mantener bases de datos y registros actualizados de los análisis realizados en el Laboratorio.</p>

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
 C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
 Telf. 96 352 4889  
 Fax 96 394 2558  
 Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

Competencia (cont)	Principales objetivos de aprendizaje propuestos
3. Interpretar correctamente los resultados de las pruebas genéticas que se realizan en el Laboratorio.	3.1. Comprender las leyes de la herencia para determinar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o síndrome en la familia, de acuerdo con los resultados de las pruebas realizadas en el Laboratorio. 3.2. Estar familiarizado con la literatura científica actualizada para interpretar e informar de los resultados de las pruebas genéticas realizadas. 3.3. Participar, en coordinación con el Médico Genetista, en la interpretación y repercusión clínica de los resultados de las pruebas genéticas realizadas. 3.4. Evaluar los resultados de las pruebas realizadas en el Laboratorio. 3.5. Emplear adecuadamente los programas de software y los sistemas informáticos de Genética Molecular disponibles.
4. Proporcionar información de los resultados y su interpretación a los demás profesionales de la salud.	4.1. Comunicar al especialista clínico los resultados de las pruebas y sus implicaciones para el paciente y su familia, con objeto poder de realizar un consejo genético adecuado y efectivo. 4.2. Redactar informes comprensibles de los resultados de los análisis genéticos moleculares. 4.3. Utilizar la nomenclatura científica adecuada, de acuerdo con las últimas recomendaciones internacionales.
5. Participar en la investigación clínica y en la introducción de nuevas metodologías de diagnóstico.	

### 3.2.3. Genetista bioquímico

#### 3.2.3.1. Marco profesional

El Genetista bioquímico es un profesional con algunas de las titulaciones sanitarias con las que se accede a la Especialidad de Genética y que ha completado esta formación especializada, siguiendo los programas formativos establecidos. Trabaja como especialista en Genética de acuerdo con las regulaciones legales para el ejercicio profesional.

#### 3.2.3.2. Ámbito de trabajo

Laboratorio de Bioquímica, público o privado, a menudo ligado a un Servicio o Unidad de Genética de Hospitales del Sistema Nacional de Salud o concertado.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: Secretaria@aeqh.org

<b>Competencia</b>	<b>Principales objetivos de aprendizaje propuestos</b>
<p>1. Trabajar independientemente en el Laboratorio de Bioquímica.</p>	<p>1.1. Tener conocimiento de experto sobre cambios bioquímicos patológicos, síntomas clínicos, investigación y manejo de enfermedades metabólicas hereditarias incluyendo nociones de estrategia bioquímica para llegar a un diagnóstico de enfermedad metabólica hereditaria.</p> <p>1.2. Demostrar capacidad para manejar de manera efectiva la carga de trabajo</p> <p>1.3. Priorizar adecuadamente las pruebas prescritas</p> <p>1.4. Comprender e implementar los códigos de práctica segura en el laboratorio</p> <p>1.5. Implementar y seguir programas de calidad internos y externos</p> <p>1.6. Asegurar de que se realiza el mantenimiento y calibración adecuados de los equipos y aparatos del laboratorio.</p>
<p>2. Llevar a cabo pruebas bioquímicas relacionadas con el diagnóstico y manejo de enfermedades genéticas, identificación de portadores y diagnóstico prenatal, específicamente relacionados con enfermedades metabólicas hereditarias.</p>	<p>2.1 Realizar un amplio número de pruebas bioquímicas específicas para diagnosticar enfermedades metabólicas hereditarias.</p> <p>2.2. Utilizar adecuadamente el software y programas informáticos para los análisis bioquímicos.</p> <p>2.3. Implementar las guías nacionales e internacionales disponibles para al análisis bioquímico de las muestras.</p> <p>2.4. Supervisar personalmente el trabajo de los técnicos de laboratorio.</p> <p>2.5. Conservar registros de los análisis realizados.</p>

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

Competencia (cont)	Principales objetivos de aprendizaje propuestos
3. Trabajar competentemente en el cultivo de células cuando los grupos de enfermedades metabólicas hereditarias para las cuales presta servicio así lo requieran.	3.1. Trabajar con fibroblastos de piel cultivados, amniocitos u otras células humanas para su estudio bioquímico. 3.2. Realizar en las células análisis enzimáticos, de metabolitos y pruebas <i>in vitro</i> para el diagnóstico postnatal y prenatal.
4. Interpretar los resultados de las pruebas bioquímicas.	4.1. Comprender las leyes de la herencia, calcular el riesgo de ocurrencia o recurrencia de las enfermedades metabólicas hereditarias. 4.2. Estar familiarizado con la literatura científica actual para informar e interpretar los resultados de las pruebas genéticas. 4.3. Evaluar correctamente los resultados de las pruebas bioquímicas. 4.4. Proporcionar informes escritos claros y comprensibles acerca de los resultados de los análisis bioquímicos. 4.5. Participar en la interpretación clínica de los análisis con los profesionales clínicos que atienden a los pacientes.
5. Proporcionar información de los resultados e interpretación de las pruebas bioquímicas a los profesionales sanitarios que corresponda.	5.1. Comunicar de manera efectiva los resultados de los análisis y sus implicaciones para el paciente y la familia a los profesionales sanitarios que corresponda. 5.2. Elaborar recomendaciones para el seguimiento de los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias.
6. Participar en la investigación clínica y en la introducción de nuevas metodologías diagnósticas.	

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

### **3.3. Consejero/Asesor genético**

#### **3.3.1. Marco profesional**

El Consejero/Asesor genético es un profesional con algunas de las titulaciones sanitarias con las que se accede a la Especialidad de Genética y que ha completado esta formación especializada, siguiendo los programas formativos establecidos. Trabaja como especialista en Genética de acuerdo con las regulaciones legales para el ejercicio profesional.

También podrá ser consejero/asesor genético aquella persona en posesión de un título de grado que realice un Máster en Consejo/Asesoramiento Genético que incluya Genética Humana y preparación en habilidades comunicativas y que ha de estar acreditado por las Autoridades Sanitarias y Educativas con competencia para ello.

#### **3.3.2. Ámbito de trabajo**

El consejero/asesor genético es parte de un equipo multidisciplinar que atiende a pacientes con enfermedades o síndromes genéticos y a sus familiares. Su trabajo podrá estar enfocado a un área o campo de la genética, como la oncología o el diagnóstico prenatal). En general, trabajarán bajo la supervisión de un genetista clínico, y no serán responsables de hacer los diagnósticos.

#### **3.3.3. Competencias requeridas**

La formación necesaria para llevar a cabo la actividad de consejo/asesoramiento genético requiere, al menos, la adquisición de las siguientes competencias, todas ellas también incluidas en el proceso formativo de la especialidad en Genética Clínica:

1. Establecer relación con el paciente y clarificar sus dudas y expectativas.
2. Hacer una valoración de riesgo genético apropiada y precisa.
3. Proporcionar información clínica y genética a los pacientes, adecuada a sus necesidades individuales.
4. Explicar las opciones disponibles al paciente, incluyendo riesgos, beneficios y limitaciones.
5. Evaluar el grado de comprensión del paciente en relación a los temas tratados.
6. Reconocer las implicaciones de las experiencias individuales y familiares, creencias, valores y cultura para el proceso de consejo (asesoramiento) genético.
7. Hacer una valoración de las necesidades y recursos del paciente, proporcionándole apoyo y garantizando su remisión a otros centros/servicios cuando sea necesario.
8. Utilizar un amplio rango de habilidades comunicativas para facilitar a los pacientes su adaptación a la situación y ayuda en la toma de decisiones.
9. Documentar la información proporcionada al paciente, incluyendo las notas personales y la correspondencia sobre su caso.
10. Encontrar y utilizar información médica y genética relevante para su uso en el proceso de consejo (asesoramiento) genético.
11. Demostrar habilidad para organizar y priorizar el trabajo necesario para cada caso.
12. Planificar, organizar y desarrollar actividades formativas para profesionales y público en general.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

13. Establecer relaciones de trabajo efectivas para integrarse dentro de un equipo multidisciplinario y como parte de una amplia red de cuidados sanitarios y sociales.
14. Contribuir al desarrollo y organización de los Servicios de Genética.
15. Ejercer de acuerdo con un código de conducta ética adecuado.
16. Reconocer y mantener los límites profesionales a su propio ejercicio.
17. Demostrar habilidades reflexivas y conciencia personal de la seguridad de los pacientes y de sus familias.
18. Ofrecer a los pacientes oportunidades de participar en proyectos de investigación, facilitando una elección informada
19. Demostrar un desarrollo profesional continuado en su ejercicio profesional particular y en el desarrollo de la profesión en general.

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5ª. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)

#### 4. Referencias

1. McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The Burden of Genetic Disease on Inpatient Care in a Children's Hospital. *Am J Hum Genet* 2004; 74:121.
2. Informe EUROPLAN España. Febrero 2011.
3. Reglamento (UE) N° 213/2011 de la Comisión Europea de 3 de marzo de 2011. Diario Oficial de la U.E de 4 de marzo, 2011; pp. L59/4-7.
4. [http://www.instituto-roche.es/Legal\\_comentarios\\_de\\_actualidad/V92.html](http://www.instituto-roche.es/Legal_comentarios_de_actualidad/V92.html)
5. Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 2003; 11(sup. 2): S2-S4.
6. La Troncalidad en las Especialidades Médicas. Grupo de Troncalidad del Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud. Ministerio de Sanidad y Consumo; 30/06/2008.
7. Informe Final del Grupo de Trabajo de la Comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud sobre la Troncalidad de las Especialidades en Ciencias de la Salud. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2010.
8. H Skirton, C Lewis, A Kent, G Kosztolanyi, P Goetz, S Hodgson, V Kucinkas, T Ozcelik, M Cornel, M Soller, D Coviello: Core competences in Genetics for Health Professionals in Europe 04 - Suggested core competences for health professionals who are specialists in Genetics. [www.eurogentest.org/unit6/](http://www.eurogentest.org/unit6/)
9. Skirton h, Lewis C, Kent A, Coviello D, the members of the Eurogentest Unit 6 and ESHG Education Committee (2010). Genetic Education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *Eur J Hum Genet* 18: 972-977.
10. Description of Clinical Genetics as a medical specialty in the European Union. Aims and objectives for specialist training. *UEMS* 2009/15.
11. Council of Regional Networks for Genetic Services. Guidelines for Clinical Genetic Services for the Public's Health. 1<sup>st</sup> edition; C.O.R.N., Atlanta, US 1997.

---

*Este documento se comenzó a elaborar el 12/9/2011 a partir de una propuesta de la Comisión de la Especialidad discutida en reunión conjunta con la Junta Directiva, su versión actual y última ha sido aprobada, a propuesta de dicha comisión en la reunión ordinaria de ésta última el 16 de enero de 2014.*

##### **Comisión de Especialidad**

Teresa Pámpols  
Francesc Palau  
Isabel Tejada  
José Miguel García Sagredo  
Feliciano J. Ramos  
Juan C. Cigudosa (Presidente)

##### **Junta Directiva**

Juan C. Cigudosa (Presidente)  
Víctor Volpini  
Conxi Lázaro  
Cristina González  
Guiomar Pérez de Nanclares  
Javier García-Planells  
Marta Rodríguez de Alba  
Jordi Pérez-Tur

Secretaría:

GEYSECO – AEGH  
C/ Universitat 4, 4º, 5º. 46003 València  
Telf. 96 352 4889  
Fax 96 394 2558  
Correo-e: [Secretaria@aegh.org](mailto:Secretaria@aegh.org)