

**Salud** Una revolución desbocada. Los test genéticos se imponen en España sin control ni organización oficial. En 2001 se realizaron más de 35.000 pruebas de más de 100 enfermedades, según un estudio financiado por la Comisión Europea. El estudio critica la falta de legislación, la dificultad para enviar pacientes de una unidad a otra y la falta de protocolos uniformes.

## La desordenada revolución de los test genéticos

Un informe encargado por la Comisión Europea revela la falta de coordinación entre los centros

**E** RAFAEL MÉNDEZ, Madrid  
El presidente de la Fundación Hipercolesterolemia Familiar, Pedro Mata, es tajante: "En la era de la genética, los médicos nos movernos de la medicina intervencionista a la medicina predictiva". Mata, jefe asociado de Medicina Interna de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, ha desarrollado un test para predecir la hipercolesterolemia familiar, una enfermedad debida al fallo en un gen que dispara el nivel de colesterol. En España afecta a unas 90.000 personas, aunque menos de un tercio están diagnosticados.

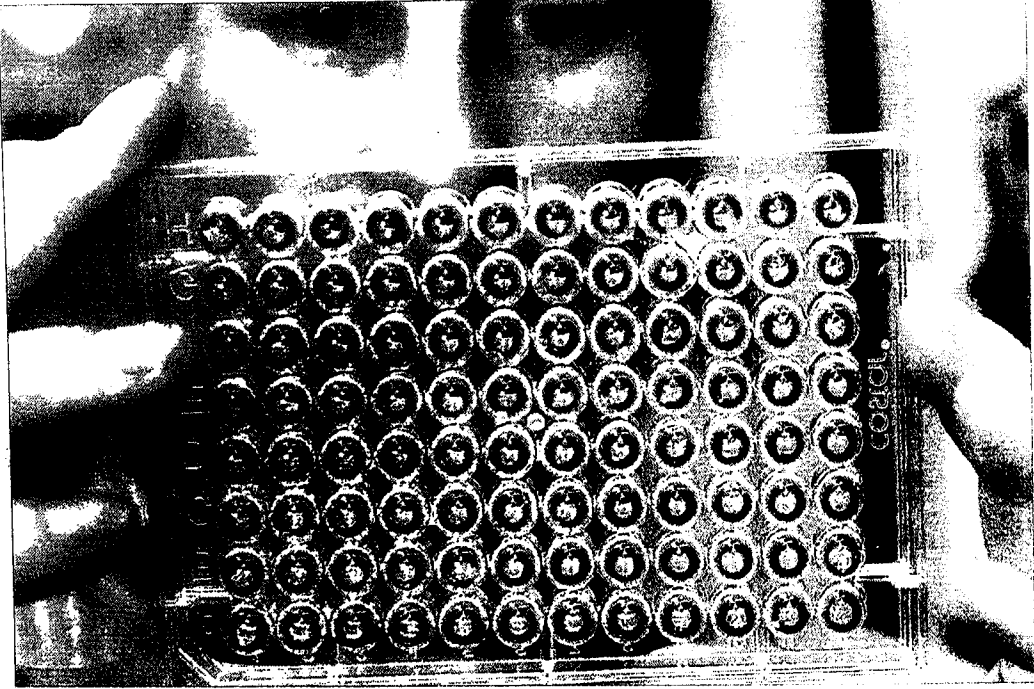
Este test se añade a las 214 pruebas que en 2001 se utilizaban en España para diagnosticar el riesgo de padecer más de un centenar de enfermedades de origen genético, según un estudio encargado por la Comisión Europea al Instituto de Prospectivas Tecnológicas de Sevilla. En total se realizaron más de 35.000 análisis. A éstos hay que añadir los 75.000 cariotipos (el estudio de los cromosomas de un feto o un embrión) que se realizan al año, según la Asociación Española de Genética Humana. La foto no es fija, la revolución de los tests genéticos está en marcha y cada año hay más disponibles en el mercado. El jefe de Citogenética del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Juan Cruz Cigudosa, señala que en los últimos cinco años "se ha producido un avance espectacular".

El informe, el primero en entregarse de los que la Comisión encargó sobre los 15 países de la UE, revela la descoordinación en-

**"Estamos pasando de la medicina intervencionista a la medicina predictiva"**

tre los centros que aplican estas técnicas. El autor del estudio es José Ramón Rueda, de la Universidad del País Vasco. "Nos encontramos con que cada hospital hace los tests que cree convenientes. Muchos de los centros lo hacen por razones de investigación y el programa no tiene continuidad. No existe un registro centralizado y unos centros no saben lo que están haciendo los demás, así que aunque un hospital tenga un paciente con una sospecha, no sabe adónde enviarlo", señala Rueda.

El informe apunta más lagunas: no existen normas de acreditación oficiales, no existe regulación, no existen protocolos de actuación estandarizados y no existe un procedimiento armonizado de consentimiento informado. Para Víctor Volpini, representante en España de la red de Calidad Europea de Genética Molecular, "los tests han surgido sin organización". Y explica: "Hay centros que no autorizan el envío de muestras fuera de su comunidad. Así que tienen que montar un la-



Un científico observa una placa con muestras de ADN. / ASSOCIATED PRESS

## Los genetistas piden una especialidad propia

**R. M., Madrid**  
El jefe de Citogenética del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Juan Cruz Cigudosa, señala que sólo España, Grecia y Bélgica carecen de la especialidad médica oficialmente reconocida de genetista. "Pero Grecia lo aprueba a finales de este año y Bélgica sólo permite análisis genéticos en ocho centros que tiene regulados", matiza.

La lucha por una especialidad es una de las constantes de la

Asociación Española de Genética Humana, que señala que los genetistas cualificados son fundamentales para realizar e interpretar los tests genéticos. Cigudosa afirma que más de la mitad los tests genéticos se hacen sin consejo genético.

El consejo genético consiste en explicar al paciente y a sus familiares cuáles son los posibles resultados y las implicaciones, interpretar el resultado y aconsejar al

prevenir la enfermedad. Cigudosa señala: "He visto a mujeres a las que se ha recomendado abortar por un cariotipo en el que aparecía un cromosoma con una mutación que no supone ningún problema".

El informe de la Comisión Europea señala que no existe un modelo de consejo genético y que no en todas las consultas se hace. La única legislación es el Convenio de Asturias de Bioética, ratificado por España en 1999, que dice que las

pruebas predictivas se harán con un asesoramiento genético "apropiado".

Carlos María Romeo Casabona, director de la Cátedra de Derecho y Genoma de la Universidad de Deusto, señala que España debería regular estos tests: "Después de la firma del convenio, el Gobierno creó una comisión ministerial, pero dejó de funcionar enseguida".

Francesc Palau, del Instituto de Biomedicina de Valencia, del CSIC,

critica que la Comisión Nacional de Especialidades Médicas bloquee la formación de especialista vía MIR. "Lo podría hacer cualquier médico, biólogo o farmacéutico con una formación en un hospital. Se trata de hacer lo mismo que con las demás especialidades".

Actualmente, el 54,6% de los que realizan análisis son biólogos; el 26,36%, médicos; y el 9,34%, farmacéuticos. La Asociación Española de Genética Humana afirma que el 69,57% de los profesionales no se han sometido a una especialización

boratorio, que tarda dos años y cuesta mucho dinero, cuando en dos meses podría tener el resultado enviando la muestra a otro centro. El paciente, mientras tanto, esperando". Preguntado por este diario sobre si tiene previsto regular los tests genéticos, el Ministerio de Sanidad no ha respondido.

Teresa Pàmols, del Instituto de Bioquímica Clínica de Barcelona, explica que lo ideal no es que todos los centros hagan todos los análisis, sino "que se creen centros de referencia coordinados a los que se puedan enviar pacientes desde toda España". Volpini coincide y señala: "Los análisis son muy caros y poco frecuentes, así que hay que concentrar muestras". El precio de cada análisis está alrededor de 240 euros, pero en general es más rentable prevenir la

enfermedad y tratarla que hacerlo después de que golpee. El informe señala que el 95% de los tests se financian con fondos públicos.

El origen de la enfermedad puede estar en un fallo en un solo gen, en cuyo caso son enfermedades muy raras en la población, pero con un impacto enorme en una familia. Entre estas están la hemocromatosis (hace que el hierro se acumule en distintos órganos), la fibrosis quística (afecta a las glándulas que producen secreciones externas y causa un espesamiento del moco y la obstrucción de los conductos que lo transportan) o el síndrome del cromosoma X frágil (trastornos neurológicos y retraso mental). Estas tres enfermedades están entre las más diagnosticadas en España.

Otro tipo de análisis se hace a

los cánceres hereditarios. En casi todos los tipos de cáncer, entre un 5% y un 10% de los casos tienen un fuerte componente hereditario. La detección es más complicada porque hay varios genes implicados. El presidente de la Sociedad Española de Oncología, Antonio Antón, explica que el diagnóstico genético permite decirle a una mujer con antecedentes que tiene una alta probabilidad de padecer un cáncer de mama muy agresivo. "Hay que explicarle a la mujer qué puede hacerse una mastectomía preventiva, someterse a revisiones periódicas o tomar un tratamiento. En este caso hay que ajustar bien el diagnóstico: es muy grave aconsejarle a alguien una mastectomía preventiva", dice Antón.

Las enfermedades más comunes, como las cardiovasculares, la

diabetes o la obesidad, tienen también un fuerte componente genético. Lo que ocurre es que no dependen de uno, sino de varios o muchos genes y los factores ambientales son muy importantes. Rueda señala que "en la lista de las diez enfermedades más analizadas figura el Alzheimer, pero la mayor parte de los casos de Alzheimer tiene un origen multicau-sal. Es evidente que tiene interés en investigación, pero no está claro para qué lo estudian algunos centros". Sólo el 5% de los casos de Alzheimer corresponden al denominado Alzheimer familiar, una forma precoz que suele aparecer entre los 40 y los 50 años, y que en las familias en que está presente la mutación genética responsable, causa la muerte de la mitad de sus miembros.