

MOCIÓN PARA DEMANDAR AL GOBIERNO DE ESPAÑA LA CREACIÓN DE LAS NUEVAS ESPECIALIDADES DE ANÁLISIS CLÍNICOS Y BIOQUÍMICA CLÍNICA Y DE GENÉTICA CLÍNICA Y PROMOVER EN LA GOMERA ACTUACIONES DE APOYO

D. Guzmán Correa Marichal, en calidad de portavoz adjunto del Grupo Insular Mixto durante la legislatura 2023-2027 del Cabildo Insular de La Gomera, y D. Aarón Rodríguez Ramos, ambos consejeros de Iniciativa por La Gomera (IxLG) presentan la siguiente **MOCIÓN** para su tratamiento en la Comisión Informativa del Área de Servicios Sociales, Educación, Cultura y Deportes para debate y aprobación, si procede, de acuerdo a:

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

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 serán un tema capital en la Medicina del siglo XXI. La Genética es imprescindible para la prevención, el tratamiento, el diagnóstico y el manejo de todas las enfermedades que tienen base genética, como el cáncer, malformaciones o problemas de fertilidad, así como enfermedades raras, cardiológicas, neurológicas y pediátricas.

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 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 reciente (2004) ha puesto de manifiesto el impacto real de las enfermedades genéticas en el sistema de salud de EE.UU. analizando el número de admisiones hospitalarias en la edad pediátrica(1). 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 caso 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.

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, sociosanitaria y económica. También tienen un gran impacto sobre la salud reproductiva. Un 80% 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.

Actualmente, las pruebas genéticas son las que más se están expandiendo en el 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 información previa y 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, que son el origen de la mayoría de los cánceres, ha abierto el camino para la mejor comprensión de su patogénesis y de su abordaje terapéutico.

La mayoría de las enfermedades llamadas “comunes”, como las cardiovasculares y la diabetes, 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.

Muchas enfermedades genéticas presentan una gran dificultad diagnóstica, dando lugar a retrasos importantes en su identificación (con riesgo de que el pronóstico empeore) y en la prevención de nuevos casos en la familia. Según datos existentes en países de la U.E. que tienen la Especialidad de Genética reconocida oficialmente hace muchos años (Reino Unido, Francia, Italia, etc.), se estima que para ofrecer unos servicios asistenciales de Genética de excelencia se necesita un servicio de genética clínica por cada millón de habitantes, compuesto por al menos 2 médicos especialistas en Genética Clínica más un facultativo especialista en Genética en los Laboratorios de Genética Clínica por cada 250 análisis citogenéticos realizados (anualmente). Por lo tanto, en España, considerando datos de 2005, serían necesarios al menos 80 especialistas (médicos) en Genética Clínica y más de 500 facultativos especialistas en los Laboratorios de Genética Clínica, tanto de citogenética como de molecular.

España es el único país de la UE que carece de este reconocimiento profesional, lo que está ocasionando un desarrollo heterogéneo de los servicios genéticos entre las distintas comunidades, dificultando el acceso de la ciudadanía a los profesionales para acometer con rapidez un diagnóstico precoz, que deriva en una falta de oportunidades para un tratamiento rápido, que disminuirá el grado de discapacidad que presenta el paciente e, incluso, alargaría su vida. Para evitar este agravio comparativo entre comunidades autónomas, es necesario contar con profesionales en genética y genómica formados mediante una especialidad reglada y que estén integrados en el Sistema Nacional de Salud, lo que garantizaría una homogeneidad en la prestación de servicios y que las opciones diagnósticas y terapéuticas de un paciente no dependan de dónde residan.

De tal forma, en el estado español, el actual sistema sanitario ofrece servicios asistenciales de genética que en muchos casos no se ajustan al modelo de los países de nuestro entorno en los que la Genética está reconocida como especialidad desde hace muchos años. Esta situación da lugar a disfunciones importantes en el sistema que se traducen en una falta de optimización de los recursos, con una repercusión negativa en la atención al ciudadano y el consiguiente incremento (muchas veces innecesario) del gasto sanitario.

Aunque los grandes hospitales sí suelen contar con un departamento de genética, al no ser una especialidad como tal, no existe una formación reglada para los profesionales, que tienen que

buscarse el aprendizaje por su cuenta y, a menudo, acudir a otros países para hacerlo. Al no ser reconocida, los servicios que ofrecen los departamentos de genética no suelen estar incluidos en la cartera del Sistema Nacional de Salud. Depende mucho de los profesionales con los que se encuentre cada paciente si dan buena respuesta a su enfermedad, si se demora más o, incluso, si tiene que acudir a la privada.

Ante esto, un paso básico que está acorde con la realidad de nuestra actual estructura sanitaria, es la inclusión de la Especialidad de Genética Clínica dentro del grupo de las especialidades multidisciplinarias.

La Especialidad de Genética Clínica contemplaría la formación en las dos áreas básicas antes mencionadas: el área clínica orientada a la formación de médicos en los campos de la práctica clínica, diagnóstico, tratamiento y consejo genético de las enfermedades de base genética o dismorfología; y el área de laboratorio, orientada a licenciados médicos, biólogos, bioquímicos, farmacéuticos y químicos, con formación en las técnicas de análisis genético que se aplican al diagnóstico y consejo genético en todas sus facetas: citogenética, genética molecular, genética bioquímica y farmacogenética. En el Estado español existe tanto la legislación apropiada como los recursos necesarios para promover el desarrollo inmediato de programas formativos adecuados para especialidades sanitarias. También existen estructuras sanitarias que pueden dar el soporte necesario a los programas y a los profesionales formados, y que son suficientes para iniciar y tutelar el proceso de crear una nueva especialidad. Si así fuese, existen distintos modelos internacionales donde fijarse a la hora de implementar nuestro propio programa. Para adecuarnos a nuestro sistema sanitario y siguiendo criterios de lógica y coherencia suficientemente conocidos, debería diferenciarse la formación especializada para médicos de la formación para otros profesionales no médicos, estableciendo programas definidos por vías diferentes, incidiendo en aquellos aspectos formativos que son más deficitarios, de forma que los profesionales médicos adquieran una suficiente formación en ciencias básicas y técnicas de laboratorio y los profesionales no-médicos en los principales aspectos clínicos de las enfermedades genéticas. Ambos programas conducirían a una única titulación en Genética Clínica.

Queda claro que es imperativo que España avance en la regulación y la especialización en genética médica para garantizar un acceso equitativo a los servicios y para avanzar en la aplicación de la medicina personalizada en beneficio de todos los pacientes.

Precisamente en Canarias y de forma singular en La Gomera, por sus vicisitudes históricas, poblacionales y demográficas, este asunto es fundamental.

Así, por ejemplo, la hiperoxaluria primaria, una enfermedad rara hereditaria que se origina en el hígado, es un desorden metabólico hereditario autosómico recesivo del metabolismo del glicolato, que cursa con una producción excesiva de oxalato y con la aparición de cálculos renales en edades tempranas, es una enfermedad bastante prevalente entre la población de La Gomera. Otra enfermedad genética que también provoca aparición de cálculos nefríticos y problemas renales es la hipercalcuria, con una gran prevalencia en la población infantil de la isla de La Gomera.

Del estudio de una familia gomera afectada por obesidad mórbida se ha abierto un campo de investigación al respecto de una mutación que afecta a los receptores de la hormona leptina. También, del análisis de la hipercalciuria idiopática, trastorno que hace que se pierda calcio por la orina, y muy prevalente en La Gomera, se están consiguiendo líneas de investigación muy esperanzadoras para las personas afectadas por la enfermedad de Dent, trastorno genético raro que afecta a los riñones y que progresa con enfermedad renal crónica y fallo renal.

La enfermedad de Cadasil, también llamada arteriopatía cerebral autosómica dominante ligada al cromosoma 19, que consiste en una enfermedad de las arterias cerebrales que provoca pequeños infartos cerebrales y migrañas hasta que la enfermedad va avanzando y esas pequeñas lesiones derivan en lesiones cerebrales permanentes incluso llegando a la muerte, tiene en Canarias una prevalencia 14 veces mayor que a nivel mundial.

La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT) o el síndrome de Rendu–Osler-Webber es una enfermedad genética autosómica dominante que se trata de una displasia vascular caracterizada por la presencia de múltiples malformaciones arteriovenosas y telangiectasias a nivel sistémico. En las Islas Canarias se ha registrado una incidencia de 1:1700 la cual está muy por encima de la incidencia mundial.

Por todo lo anteriormente expuesto, Iniciativa por La Gomera (IxLG) propone al Pleno del Excmo. Cabildo Insular de La Gomera, la adopción de los siguientes:

ACUERDOS

- 1- Instar al Gobierno de España, concretamente al Ministerio de Sanidad, la creación de las nuevas especialidades de análisis clínicos y bioquímica clínica y de genética clínica, dado que la implantación de esas especialidades en nuestro actual sistema sanitario, contribuirá, junto con las especialidades ya existentes, al objetivo principal común de velar por la salud de los ciudadanos y disciplina que permitiría prevenir enfermedades congénitas y mejorar la equidad del sistema
- 2- Solicitar a la Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias el refuerzo y consolidación de los equipos de la Unidad de Genética del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria y del Consejo Genético del Complejo Hospitalario Universitario de Canarias (HUC), además de los equipos de unidades de otros hospitales.
- 3- Instar a las universidades públicas canarias a impulsar programas de formación y acreditación adecuados a estas especialidades.
- 4- Promover el desarrollo de programas informativos entre la población de la isla al respecto de las enfermedades genéticas y la especial prevalencia de algunas de estas enfermedades entre la población gomera.
- 5- Impulsar el desarrollo de un congreso médico/científico de genetistas del estado español en nuestra isla como acción concreta que ayude a estimular el reconocimiento y la creación de esta especialidad.
- 6- Trasladar los presentes acuerdos a la Dirección del Área de Salud y a la Gerencia de Servicios Sanitarios del Hospital Insular de La Gomera.

En La Gomera, a 16 de abril de 2024.

Domingo Guzmán Correa Marichal
Portavoz Adjunto del Grupo Insular Mixto y Consejero Insular de Iniciativa por La Gomera (IxLG)

Aarón Rodríguez Ramos
Consejero Insular de Iniciativa por La Gomera (IxLG)