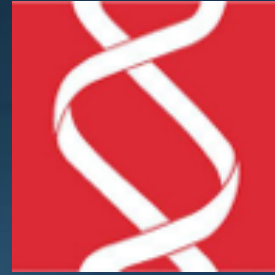


Nº56 • CUATRIMESTRE III • 2025

BIÓ LO GOS

.....
Revista del Colegio
Oficial de Biólogos
de la Comunidad de
Madrid



**La genética es la ciencia de
lo que nos hace únicos"**

Sydney Brenner



SUMARIO

- 3 **Editorial.**
- 5 **Artículo:** Biólogos, columna vertebral de la genética en España: una especialidad que llega tarde pero que es imprescindible.
- 12 **Entrevista:** Aranzazu Díaz de Bustamante
- 19 **Entrevista:** María José Trujillo Tiebas.
- 26 **Entrevista:** Esther Fernández García.
- 38 **Entrevista:** Javier Fernández Martínez.
- 48 **Entrevista:** Fe García Santiago.
- 60 **Entrevista:** Mónica Martínez García.

Director
Juan E. Jiménez Pinillos

Consejo Editorial
Juan E. Jiménez Pinillos
M^a Isabel Marta Morales
Emilio Pascual Domínguez
Cristina González González
Rafael Moreno Benito
Yolanda Cabello Vives
Luis Saavedra del Río
Carmen Canga Pérez
Isabel Fernández Corcobado
Marina Aragonés Barragán
Ignacio Losana Montes

Colaboran
Amaia Barriocanal Santos
María Teresa Torrijos Cantero

Dpto. de Comunicación
Carlos Lorenzo Rodrigo

Edita
Colegio Oficial de Biólogos de
la Comunidad de Madrid
C/ Santa Engracia, n^o 108
28003 Madrid
www.cobcm.net
Telf. 91 447 63 75

Publicidad
COBCM
cobcm@cobcm.net

Periodicidad
Cuatrimestral
ISSN: 1579-4350

Depósito legal
M-18322-2002

Maquetación
Carlos Lorenzo Rodrigo

El COBCM no se responsabiliza de las opiniones vertidas en los artículos firmados o en las entrevistas. La reproducción de cualquier parte de esta revista requiere la autorización previa de sus editores.

EDITORIAL

El ejercicio profesional de la Biología en el ámbito sanitario atraviesa un momento decisivo, especialmente en el campo de la Genética Clínica.

El pasado 13 de junio de 2025, el Ministerio de Sanidad aprobó la creación de dos nuevas especialidades sanitarias: Genética Médica y Genética de Laboratorio. Desde el COBCM celebramos este paso histórico y abogamos por su pronta publicación en el Boletín Oficial del Estado, para hacer efectiva su regulación definitiva. Confiamos en que estas novedades supongan realmente un antes y un después en el reconocimiento del biólogo como profesional sanitario a todos los efectos.

Aunque algunos opinan que ambas deberían haberse unificado en una única especialidad de Genética, desde el Colegio valoramos muy positivamente que, por primera vez, se abra una vía específica para que los biólogos accedan a una especialidad sanitaria vinculada directamente al análisis genético, el diagnóstico molecular, el cribado poblacional y la investigación traslacional. Son competencias que forman parte del núcleo mismo de nuestra formación y práctica profesional.

La Genética se ha consolidado como una disciplina esencial para avanzar hacia una medicina personalizada y una prevención avanzada. Nos permite controlar —e incluso aspirar a erradicar— determinadas patologías, alcanzar diagnósticos de precisión y desarrollar terapias de nueva generación. En este nuevo paradigma, los biólogos no solo somos imprescindibles: debemos ser referentes.

EDITORIAL

Lograr diagnósticos precoces y precisos es también la mejor forma de optimizar los recursos del sistema sanitario. Una actuación temprana reduce los costes directos e indirectos, tanto sociales como laborales. Invertir en salud es invertir en el bienestar colectivo y en la fortaleza del tejido productivo de una sociedad.

El biólogo genetista desarrolla, además, su labor en ámbitos como la Genética Forense, la Genómica, la biotecnología aplicada al desarrollo de vacunas o las plataformas integradas bajo el enfoque One Health. Nuestro conocimiento del funcionamiento de la vida, en sus dimensiones estructurales y funcionales, define el espacio natural de nuestra profesión.

Entendemos, por tanto, que la Genética de Laboratorio debe consolidarse como una especialidad clínica autónoma, donde los biólogos —junto con otros profesionales afines— desempeñen un papel esencial en tareas como la interpretación de la información genética, el asesoramiento genético a los pacientes, la implementación de tecnologías emergentes, la aplicación de la inteligencia artificial al diagnóstico clínico, la citogenética, la farmacogenómica, los sistemas de calidad y la gobernanza de datos. También debemos ser parte activa en la docencia y la formación especializada (FSE).

Finalmente, queremos destacar el esfuerzo realizado por la Comunidad de Madrid, que ha atendido las peticiones del COBCM logrando un incremento del 23 % en las plazas BIR respecto a la convocatoria anterior. Esperamos que esta tendencia al alza continúe con la incorporación de la nueva especialidad de Genética de Laboratorio en futuras convocatorias.

Juan E. Jiménez Pinillos

Decano del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid

Biólogos, pioneros esenciales de la genética en España: especialidad tardía pero imprescindible para el progreso sanitario

Autora: Dra. Cristina González

Durante décadas, la genética ha avanzado en España gracias mayoritariamente al trabajo silencioso y constante de cientos de biólogos que, sin una especialidad sanitaria reconocida y con muchos años de formación, fuimos desarrollando las innovaciones tecnológicas necesarias, sosteniendo los cimientos del diagnóstico genético en España.



De Izda. a dcha.: Begoña Rodríguez, Amelia Queipo, Cristina González, Juncal Ramiro, Henar Sánchez y Vanesa Barea.

Ahora, con la inminente creación de la especialidad de Genética Clínica y de Laboratorio, se abrirá un nuevo capítulo que supone un reconocimiento largamente esperado para todos estos biólogos, muchos de nosotros con décadas de experiencia.

Los biólogos: pioneros invisibles del diagnóstico genético

Desde los primeros laboratorios de citogenética en los años 80 hasta los actuales centros con secuenciación masiva, los biólogos hemos estado en la primera línea del desarrollo genético en España. Fuimos los biólogos mayoritariamente quienes diseñamos, implementamos y validamos todas las pruebas que hoy forman parte del diagnóstico de rutina hospitalaria.

La secuenciación masiva, la genómica clínica, la transcriptómica o la edición genética requieren profesionales con una sólida formación y no hay grado universitario con tanta carga formativa en genética como en Biología. En España, los biólogos hemos liderado la introducción de las tecnologías que han multiplicado el ratio diagnóstico y ha permitido descubrir nuevas enfermedades antes desconocidas, ya que la investigación, también liderada mayoritariamente por biólogos, ha sido determinante en el desarrollo de la genética.

El diagnóstico genético ya impacta en prácticamente todas las especialidades médicas. Nefrología, cardiología, oncología, pediatría, neurología, endocrinología o medicina reproductiva dependen hoy de pruebas genéticas para guiar tratamientos, predecir riesgos o incluso diseñar terapias personalizadas que están salvando vidas.

Aunque sigue sin existir un reconocimiento oficial, el papel del biólogo genetista ha sido fundamental en todas estas especialidades médicas. Estamos analizando datos de gran complejidad en diagnóstico genético, orientando a los equipos clínicos y diseñado metodologías de laboratorio que hoy constituyen la base del sistema sanitario. Los biólogos, además, desempeñamos un papel esencial en el asesoramiento genético, porque somos quienes dominamos en profundidad las técnicas de análisis, comprendemos el significado de los resultados y podemos traducirlos en información clínica útil y precisa para el paciente y el equipo médico. Sin nuestra contribución, la genética en España no habría logrado el grado de avance que presenta en la actualidad.

“La genética ya no es una disciplina de futuro: es una necesidad presente, y sin los biólogos, su desarrollo en España simplemente no habría sido posible.”

Una necesidad clínica: tres millones de pacientes y seis años de espera

En España se estima que existen más de tres millones de personas afectadas por alguna enfermedad rara, y en torno al 70 % de ellas tiene un origen genético. El dato más alarmante es que los pacientes tardan una media de 6 años en obtener un diagnóstico correcto. Durante ese tiempo sufren incertidumbre, errores diagnósticos y tratamientos inadecuados.

Esta demora representa un drama humano y una grave deficiencia estructural del sistema sanitario por la falta de profesionales cualificados. Cada año sin esta especialidad supone más diagnósticos retrasados, más desigualdad y más sufrimiento evitable.

La creación de la especialidad es una urgencia inaplazable; ningún argumento justifica que España siga siendo uno de los últimos países europeos en dar este paso esencial, pero la realidad es que aún seguimos esperando el ansiado Real Decreto, sin fecha concreta de publicación.

Desigualdad territorial: un problema que la especialidad puede resolver

España presenta notables diferencias entre comunidades autónomas en el acceso al diagnóstico genético. Hay comunidades con centros altamente tecnificados y otras con servicios limitados o directamente inexistentes. La creación de la especialidad de Genética Clínica y de Laboratorio deberá corregir estas desigualdades. Los biólogos podrán acceder a itinerarios de especialización reglada, con estándares de calidad, supervisión profesional y reconocimiento dentro del sistema nacional de salud. Esto no solo mejorará la equidad, sino también la eficiencia diagnóstica y la seguridad de los pacientes.

Aunque sigue sin existir un reconocimiento oficial, el papel del biólogo genetista ha sido fundamental en todas estas especialidades médicas. Estamos analizando datos de gran complejidad en diagnóstico genético, orientando a los equipos clínicos y diseñado metodologías de laboratorio que hoy constituyen la base del sistema sanitario.”

Desigualdades en el SNS con los biólogos genetistas

A pesar de toda nuestra contribución, los biólogos sin especialidad no recibimos el mismo reconocimiento dentro del sistema sanitario. En el SNS los contratos son en categorías inferiores a nuestra cualificación, no existen suficientes plazas específicas y la formación BIR de Análisis Clínicos (ahora Medicina de Laboratorio) solo incluye una rotación de pocos meses en Genética que es absolutamente insuficiente para ejercer como genetista.

Paradójicamente, los biólogos sin especialidad hemos sido durante años quienes hemos formado a los residentes de laboratorio (BIR, FIR y QIR) durante sus rotaciones en genética. Ahora, los representantes de estos ámbitos defienden que no es necesaria una titulación específica, considerando suficiente la experiencia adquirida durante su rotación para ejercer como genetistas. Esta perspectiva oportunista que pretende frenar la especialidad y nos estancaría en la situación actual eternamente, no tiene en cuenta la necesidad de los pacientes que requieren profesionales altamente capacitados, cuya preparación especializada, con un mínimo de 4 años, es fundamental para garantizar una atención adecuada.

La realidad evidencia una injusticia profesional: quienes hemos impulsado y sostenido la genética en España continuamos sin el reconocimiento que merecemos, algo que solo podrá corregirse con la plena implantación de la especialidad prometida.

Conclusión: reconocer el pasado para construir el futuro

La genética en España no puede concebirse sin la aportación de los biólogos. Si bien otros profesionales han contribuido también a su desarrollo, **la participación de los biólogos en el laboratorio ha sido, con diferencia, la más determinante y sostenida en el tiempo.**

La genética ya no es una disciplina de futuro: es una necesidad presente, y sin los biólogos, su desarrollo en España simplemente no habría sido posible. Esperamos que el RD de especialidad en Genética vea la luz este año sin falta y reconozca con agilidad a sus profesionales.

Dra. Cristina González González, genetista con más de 25 años de experiencia. Responsable del Dpto. de Genética del Hospital Universitario Infanta Sofía. Bióloga y Doctora por la Universidad Autónoma de Madrid, Secretaria de la Junta de Gobierno del Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBMC), miembro del Grupo de Trabajo de Genética del COBCM, Secretaria de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP).

¡Juntos unidos por la SANIDAD!

El Colegio Oficial
de Biólogos de la
Comunidad de
Madrid trabaja día a
día por el recono-
cimiento profesional
del BIÓLOGO SANITARIO.

¡COLÉGIATE!

www.cobcm.net

C/ Jordán nº 8,
esc. int. 5ª planta
28010 Madrid

Tlfno: 91 4476375



Dra. Aranzazu Díaz de Bustamante

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Licenciada y Doctora en Biología por la Universidad Complutense de Madrid. Especialista en Análisis Clínicos, subtitulación en Genética. Titulación otorgada por el Colegio Oficial de Biólogos en 1993. Acreditación en Genética Humana, por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) en 2004. Certificación Europea (ESHG) de Genetista Clínico de Laboratorio 2017. Mención de Biólogo Sanitario Genetista por el COBCM el 17 de junio de 2022.

Desde 1991 Responsable de la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Móstoles realizando citogenética, farmacogenética y asesoramiento genético pre y postest en todas las patologías hereditarias. Anteriormente, formación de siete años de postgrado trabajando como becaria en el ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas) y, posteriormente, en el servicio de Genética del Hospital Universitario La Paz. Asistencia a diversos cursos y congresos con participación activa. Publicaciones en revistas nacionales e internacionales relacionadas con Genética. Actividad docente en cursos postgrado, seminarios y jornadas. Secretaria de la AEGH 2003-2008. Miembro de la Comisión de Ética de la AEGH 2015-2023.

Usted es considerada una de las biólogas genetistas más veteranas y con mayor trayectoria en la sanidad madrileña. ¿Cómo empezó su camino en la genética?

Estando estudiando Biológicas, me surgió la posibilidad de ayudar en una tesis doctoral sobre peces continentales, haciendo cariotipos y describiendo nuevos en especies de Cobítidos. Este fue el trampolín para que, al terminar la carrera, pudiera empezar a hacer cariotipos humanos en el ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas). Y a partir de ahí entrar de lleno en servicios de genética hospitalarios.

¿Qué le atrajo de esta disciplina cuando aún era un campo emergente en España?

La genética me ha atraído desde siempre, quizá influenciada por tener una hermana con síndrome de Down. Y especialmente me atraía la Citogenética, que era la parte de la Genética más visual, más artesanal y más clínica. Entonces se hablaba ya de que era una disciplina con mucho crecimiento y evolución, y esto me atrapó. Y afortunadamente, en la carrera de Biología que estudiaba, había muchas materias relacionadas con la genética.

Mirando atrás, ¿Cómo describiría la evolución de la genética desde sus primeros años hasta hoy?

Es enorme el crecimiento en conocimiento y en tecnología. Creo que ha superado todas las previsiones. Cuando yo estaba en plena carrera universitaria, en tercero, se creó una asignatura nueva, genética molecular, adaptada ya al nuevo conocimiento. Y aunque no estoy al tanto de los programas formativos actuales, estoy segura que se tienen que ir adaptando cada año a las muchas novedades que van surgiendo.

En materia de genética clínica que es la que tengo más cercana, se han producido grandes avances en diagnóstico, en tratamiento, en investigación para futuras terapias, en tecnología, en farmacogenética, en prenatal, en cuestiones éticas...y con un recorrido aún enorme de nuevo conocimiento.

Y a nivel profesional, lógicamente, es un estudio y puesta al día de conocimientos permanente.

|| [Los biólogos] hemos sido capaces de llenar un vacío que había en los hospitales, con nuestro conocimiento, nuestro trabajo, nuestro empuje y nuestra voluntad.”

Ha sido una de las primeras profesionales en conseguir reconocimiento para los biólogos y en lograr dirigir un laboratorio de genética en la Comunidad de Madrid. ¿Cómo recuerda el proceso? ¿Qué significó ese logro para usted y para la profesión?

Me planteas la pregunta como algo conseguido, y yo más bien creo que seguimos en una lucha permanente, en la que no podemos bajar la guardia, porque soy consciente de que si nos creemos que ya está conseguido y nos relajamos, se pueden perder logros.

Sin duda me enorgullece que un biólogo haya podido estar tantos años en un hospital dirigiendo una Unidad de Genética. Es un éxito para la profesión. Pero sobre todo es un logro para los pacientes que, personas con formación adecuada sean las que están dando respuesta a sus problemas genéticos. Hemos sido capaces de llenar un vacío que había en los hospitales, con nuestro conocimiento, nuestro trabajo, nuestro empuje y nuestra voluntad.

¿Cuáles fueron los principales obstáculos que tuvo que superar para lograr ese reconocimiento?

El principal obstáculo, indudablemente han sido y son nuestros gestores administrativos en los hospitales, que a su vez están condicionados por decisiones de los gobiernos. No han sabido, ni saben, resolver la carencia que tiene la Sanidad de unos profesionales capaces y preparados en genética, en esta situación permanente de ausencia de especialidad de Genética. Teniendo en el banquillo a muchos biólogos no especialistas, pero con magnífica preparación, dispuestos a resolver esa necesidad. El hecho de no poder contratar en hospital a un NO especialista salvo con unos contratos TTS que son de segunda categoría (el mío es TTS), ha sido, y es, el gran impedimento para un desarrollo justo y equitativo de los biólogos en hospitales públicos.

Y otro obstáculo, no menor, es el corporativismo médico, posiblemente derivado de un recelo de que un biólogo pasara consulta de asesoramiento genético. Obstáculo que no se entiende pues son conscientes de la carencia de formación en Genética que reciben en su formación médica universitaria.

¿Sintió apoyo por parte de sus colegas y de las instituciones, o fue una lucha más bien solitaria?

No me he sentido especialmente apoyada por nadie. Ha sido siempre, o así lo he sentido, una batalla individual de cada uno con su hospital contratante. Algunos colegas conseguían contratos de facultativos de manera discrecional, en otras comunidades se conseguían crear categorías específicas....

Tengo que decir que el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid sí que ha estado permanentemente interesado y trabajando por mejorar las condiciones laborales y profesionales del biólogo genetista.

Desde su experiencia, ¿Por qué cree que ha costado tanto que se reconozca el papel del biólogo genetista en el ámbito sanitario?

Creo que, como he dicho anteriormente, el corsé administrativo de no poder contratar no especialistas en hospitales ha sido uno de los grandes escollos. Madrid por ejemplo lo resolvió en parte en una Orden, que salió publicada gracias a la enorme lucha de los biólogos en su redacción, en la que dispone que, igual que para dirigir un laboratorio de Microbiología es necesario ser especialista en Microbiología, para dirigir un laboratorio de Genética es necesario ser facultativo con formación adecuada. Esto ha dado puerta abierta a que tanto médicos como biólogos como farmacéuticos y químicos con experiencia y conocimientos en genética, puedan estar al mando de las unidades de genética hospitalarias, haciendo justicia profesional. Pero los contratos siguen siendo de TTS, una injusticia laboral.



El principal obstáculo, indudablemente han sido y son nuestros gestores administrativos en los hospitales, que a su vez están condicionados por decisiones de los gobiernos.”

¿Cómo crees que afectará la próxima publicación del R.D. de Especialista en Genética para los biólogos?

Desde luego para mí será la guinda del pastel a mi carrera profesional como genetista, el ver la Especialidad. Redundará indudablemente en la formación de los nuevos genetistas que será más completa y más reglada, y no con el grandísimo esfuerzo personal que se hace ahora. Y por tanto habrá disponibilidad de especialistas para atender a la población necesitada de estudios genéticos y de asesoramiento. Se crearán plazas en los hospitales...

¿Qué diferencia aporta un biólogo genetista respecto a otros perfiles en un laboratorio de genética?

Sin duda aporta la mejor formación universitaria en genética. Y creo que añade una visión diferente a la que tiene otro profesional, quizá al tener conocimiento de genética de otras especies, le hace tener un razonamiento más enriquecedor.

Por mi trato con biólogos a lo largo de mi vida me atrevo a decir que además tienen un perfil de trabajadores incansables y con mucha pasión por lo que hacen.

¿Qué mensaje le gustaría dar a las nuevas generaciones de biólogos que se están formando en genética?

Les diría que para adelante. Que está llegando el mejor momento profesional y laboral si se quieren dedicar a la genética hospitalaria. Que lo disfruten y que lo den todo, siempre por los pacientes. Al fin y al cabo, el beneficio del paciente revierte en una satisfacción personal.

Después de tantos años de carrera, ¿Qué le sigue emocionando de la genética?

Me emociona el trato humano con los pacientes, la posibilidad que está en nuestras manos de poder ayudar a dar respuesta a problemas de genética que afectan a su vida y a la de sus familias. De aprender siempre, de los pacientes, de los médicos y de otros colegas, de la investigación, de la tecnología. De ver como el avance en genética tan enorme nos permite solucionar casos que antes no conseguíamos. De prevenir enfermedades. De seguir haciéndonos preguntas... que otros contestarán.

Y de saberme afortunada de trabajar en algo que me gusta..

ENTREVISTA

Dra. M^a José Trujillo Tiebas

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Licenciada en Biología por la UCM (1991), Máster en Antropología por la UCM (1993) y Doctora en Ciencias por la UAM (1998). Mi área de trabajo se desarrolla en el campo de la Genética Clínica, en el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) desde 1994 y como Jefa Asociada desde 2018 en calidad de responsable del área de Diagnóstico Genético Molecular tanto prenatal, postnatal como pre-implantacional, aunando tanto el aspecto diagnóstico como el investigador de diversas patologías hereditarias y en particular de las enfermedades neuro-genéticas, displasias esqueléticas y malformaciones congénitas. Ha publicado en numerosas revistas científicas tanto nacionales como internacionales y ha participado como docente en numerosos cursos de formación, seminarios divulgativos y charlas a pacientes. Coordinadora de Jornadas y Seminarios en Medicina Evolucionista (MedEvo), ahora Filosofía, Evolución y Salud.

Para comenzar, ¿podrías explicarnos en qué consiste tu labor dentro del sistema sanitario público?

Realizo Diagnóstico genético de enfermedades de carácter hereditario (tanto post-natal, como pre-natal, pre-implantacional e incluso post-mortem) en todas sus esferas, tanto en su aspecto, diagnóstico, estudio de portadores o estudios predictivos.

¿Qué papel juega hoy la genética clínica en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades dentro del SNS?

La genética ayuda a poner nombre y apellido a enfermedades “raras” o poco comunes y, por tanto, muy desconocidas en la que los médicos no tienen claro su diagnóstico ni pronóstico. Nuestro trabajo ayuda en primer lugar a los pacientes y en segundo lugar a los especialistas que llevan el caso. Por supuesto, también y, por extensión, a los familiares, que pueden estar en riesgo de padecer la enfermedad y/o de transmitirla, ayudando a que puedan organizar su planificación familiar en base a los resultados.

Nuestra labor en muchas ocasiones es reconducir los estudios solicitados, bien porque nos piden estudios mal enfocados a la patología del paciente o bien porque solicitan técnicas inadecuadas para el diagnóstico. Nosotros sabemos bien “qué hacer y cuándo” con cada paciente, por lo que podríamos decir que los estudios genéticos y los informes que elaboramos son en muchas ocasiones “trajes a medida”.

Además, hay que destacar que los biólogos llevamos años realizando docencia en general y enseñando a muchísimos residentes de distintas áreas en particular, para que se pueda comprender nuestra disciplina. Personalmente creo que quien haya rotado por un buen servicio de Genética conoce a fondo la diferencia entre ser genetista o no serlo y estoy segura de que no caen en simplificaciones

Trabajas en el Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz. ¿Cuál es la importancia de contar con instituciones como esta dentro de la sanidad pública?

Ciertamente nuestro Servicio de Genética es un modelo de referencia formativo en nuestra disciplina. Trabajamos juntos profesionales con formación muy diversa, médicos, bioquímicos, técnicos de laboratorio y, por supuesto, biólogos (la gran mayoría) y cada uno aporta su experiencia, su saber, su perspectiva, que enriquece mucho el abordaje diagnóstico, particularmente en los casos difíciles de abordar, donde nos apoyamos con compañeros investigadores puros y bio-informáticos. Las sesiones clínicas conjuntas con otros Servicios es otra característica que enriquece mucho nuestra formación.

Siempre desde el respeto y la escucha, colaborar es fundamental, nadie sobra.

"Nuestro trabajo ayuda en primer lugar a los pacientes y en segundo lugar a los especialistas que llevan el caso. Por supuesto, también y, por extensión, a los familiares, que pueden estar en riesgo de padecer la enfermedad y/o de transmitirla, ayudando a que puedan organizar su planificación familiar en base a los resultados."

¿Qué impacto tiene tu trabajo en la vida de los pacientes y sus familias?

Es un impacto global ya que conocer lo que se tiene ayuda aceptar, a tener un tratamiento más acertado, poder reflexionar sobre el futuro familiar e incluso poder optar a terapias o ensayos clínicos que de otra manera sería imposible.

¿Qué retos plantea la interpretación clínica de los resultados genéticos en un entorno hospitalario?

Retos muchos, uno principal es que se entienda que para formarse correctamente como Genetista se requiere muchos años de formación y que cada día es un reto de aprendizaje en tecnología en enfermedades, en aspectos éticos y legales y que hay que tener una visión investigadora para ir más allá y llegar a ciertos diagnósticos complejos. Mucha gente cree que nuestra labor en el hospital es exclusivamente investigación y no es así. Hacemos DIAGNÓSTICO, pero si es cierto, que la formación previa investigadora que la mayoría de los genetistas tenemos, ayuda muy a sortear estos nuevos retos y nos obliga a estar al día en nuestra disciplina. Cada día es una nueva oportunidad de aprendizaje y una obligación por otra parte.

Por otro lado, parece que la tecnología lo suplirá todo y no es correcto, la experiencia en Genética y el haber trabajado con una metodología menos puntera durante años y el ir adaptándonos a los nuevos tiempos nos da un poso, una visión, una experiencia en la materia que solo la NGS o la IA no puede proporcionar.

Hay muchos aspectos de la Genética que no se conocen bien y para tener una formación verdaderamente completa se necesitan años.

Desde tu experiencia, ¿está suficientemente integrada la genética clínica en el conjunto del sistema sanitario?

En general no, no creo que lo esté, queda mucho recorrido para que realmente se entienda la Genética como una pieza crucial en el diagnóstico de algunas enfermedades.

Creo que es necesario un cambio de paradigma global en Sanidad y no entender la Medicina como hasta ahora, hay que trascender de la visión clásica a un visón más real, más .completa, más actual, más holística y aceptar que es la era de la BIO-MEDICINA.

¿Qué lugar ocupan la/os bióloga/os y profesionales de laboratorio en esta labor y qué reconocimiento cree que reciben?

Los Biólogos tenemos una formación muy transversal y una manera de entender el concepto de VIDA diferente. Esto aporta valor y una perspectiva muy distinta. Entendemos al ser humano en su contexto no solo individual, sino familiar, social y su relación temporal con su contexto biográfico. Esto choca con el antropocentrismo clásico de enfermo /individuo.

Reconocimiento a nuestra labor a día de hoy poco o muy poco, pero creo que es por puro desconocimiento. Aunque yo puedo decir con gran satisfacción que siempre me he considerado muy respetada, escuchada y valorada por parte del resto de los colegas médicos del hospital, quizá no es lo habitual. Esto me hace ver que la competencia no tiene sentido, solo hay que salir escuchar y esperar a que te escuchen. Al final los profesionales son inteligentes y, sin complejos y aportando nuevas ideas, se establecen sinergias muy interesantes.

¿Cuáles son las principales necesidades actuales de los servicios de genética clínica dentro del SNS?

Hace falta gente con buena formación y dinero para invertir en tecnología, qué duda cabe.

¿Qué pasos consideras fundamentales para mejorar el acceso equitativo al diagnóstico genético en toda España?

Si por fin saliese una especialidad con este concepto plural y moderno del abordaje bio-médico, creo que en unos años podríamos tener profesionales muy cualificados que liderasen Servicios potentes en cada Hospital de cada Comunidad Española. Pero esto pasa por apartar las diferencias entre profesionales y los egos formativos. Tenemos que aprender a trabajar todos juntos, nadie es más ni menos. Todos aportamos.

¿Cómo ves el futuro de la genética clínica dentro del Sistema Nacional de Salud?

No sé si es lo que veo o lo que deseo, pero me gustaría que se estableciese ese modelo PLURAL y POLIFÓNICO tan necesario en esta disciplina para dar un buen trato a nuestros pacientes, que son, sin lugar a duda, nuestro foco profesional.

Mención de Biólogo Sanitario Genetista



Mención de Biólogo/a Ambiental



Dra. Esther Fernández García

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Doctora en Biología por la Universidad Autónoma de Madrid, premio BM de genética Humana (1991). En 1994 como Facultativo Adjunto de Ginecología en el Laboratorio de Fecundación in vitro y Genética Reproductiva de la Fundación Jiménez Díaz, realizó la puesta en marcha de las diferentes técnicas de reproducción asistida, en especial las Técnicas de Diagnóstico Genético Preimplantacional gracias a la concesión de dos proyectos de investigación FISS. En el 2007, Directora del Laboratorio de Fecundación in vitro y Genética Reproductiva, del Hospital Quirón Madrid. Co-fundadora de Geniality Diagnóstico Genético, en 2008, empresa biotecnológica con sede en Madrid, dedicada a la aplicación de técnicas de diagnóstico en el campo de la genética reproductiva, donde obtuvo la concesión de un proyecto CDTI, y dirigió su primera Tesis Doctoral. Actualmente es Directora de Innovación en DINA Science.

¿Cómo comenzó su interés por la genética y qué le llevó a especializarse en el diagnóstico genético preimplantacional?

Estudié la carrera de Biología en la Universidad Autónoma de Madrid a principios de los años 80. Durante esa etapa, descubrí mi interés por la genética, especialmente por la genética humana. Tuve la suerte de contar con profesores jóvenes y entusiastas, lo que impulsó aún más mi fascinación por este campo.

Al finalizar la carrera, tuve claro que quería dedicarme a la investigación y hacer el Doctorado en Genética. En esos momentos Madrid contaba con Unidades o Servicios de Genética en sus grandes Hospitales, por los que pasé en busca de la formación necesaria. Esta oportunidad se hizo realidad, cuando me uní a la Unidad de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (FJD), liderada por aquel entonces por el Dr. Andrés Sánchez Cascos, primero como asistente voluntaria y luego como becaria de investigación. En ese momento, los estudios de genética molecular estaban revolucionando el diagnóstico genético de enfermedades hereditarias, y bajo la dirección del Dr. Javier Benítez Ortiz, en noviembre de 1992 me Doctoré con la tesis titulada "Estudio genético de fibrosis quística en familias españolas".

A finales de 1993, el Servicio de Ginecología de la Fundación Jiménez Díaz se planteó la creación de una Unidad de Reproducción Humana, dirigida por el Dr. Alfonso de la Fuente. En ese contexto, me ofrecieron la oportunidad de poner en marcha el Laboratorio de Fecundación in Vitro. Fue entonces cuando comprendí que debía orientar mi experiencia hacia el diagnóstico genético preimplantacional de enfermedades hereditarias, una forma de medicina preventiva que, para mí, representaba la excelencia.

Este diagnóstico, que empezaba a ser una realidad desde principios de los años 90, que desde entonces fue una opción diagnóstica que se empezaba a ofrecer en aquellos países en los que su legislación lo permitía, en concreto en España, estaba contemplado en la Ley 35/88 sobre Técnicas de Reproducción Asistida. El diagnóstico genético preimplantacional permitía ofrecer una alternativa real a parejas portadoras de enfermedades genéticas graves que deseaban tener hijos sanos, en una época en la que la única opción disponible para evitar la transmisión de la enfermedad era recurrir al aborto terapéutico tras un diagnóstico prenatal.

Usted ha sido pionera en este campo en España. ¿Qué recuerda de aquellos primeros pasos y cuáles fueron los mayores retos iniciales?

Los recuerdos de esos años son fascinantes. No eran muchos los laboratorios de fecundación in vitro en España, y tras unas semanas de formación en la técnica, en el Laboratorio del Dr. Rafael Bernabéu en Alicante, pusimos en marcha la Unidad. El primer gran reto fue consolidar la técnica con la consecución de nuestro primer embarazo. A partir de ahí, los demás vinieron de manera progresiva. Es difícil poner en palabras la satisfacción que nos brindaba a todo el equipo cada uno de los embarazos logrados. En ese entonces, las parejas que acudían a nuestros tratamientos de reproducción enfrentaban problemas de infertilidad por diversas causas.

El siguiente desafío fue poner a punto la técnica de Diagnóstico Genético Preimplantacional. Para ello, contamos con dos proyectos FISS, en los cuales fui Investigador Principal, lo que nos permitió asegurar la financiación necesaria. No obstante, no puedo dejar de mencionar el esfuerzo y la dedicación que requirió todo el proceso para implementar esta tecnología, que permitió iniciar el Programa de Diagnóstico Genético Preimplantacional en la Fundación Jiménez Díaz, en el año 1999. A nivel técnico, los retos fueron muchos y muy variados, para poder realizar el diagnóstico embrionario era necesario realizar una biopsia en el embrión que queríamos analizar, para obtener una célula (blastómero) y con ello obtener el ADN del núcleo de la célula biopsiada. Después de una breve formación en biopsia con el grupo de Verlinsky, en Chicago, y una vez decidida la técnica de biopsia embrionaria más adecuada, hubo que montar de cero todo el aparataje necesario para poder llevarla a acabo.

En esos primeros momentos la biopsia embrionaria se realizaba el día 3 de cultivo, cuando el embrión contaba con 6-8 células y la transferencia embrionaria debía hacerse como muy tarde el día 5 de cultivo cuando el embrión alcanzaba el estadio de blastocisto, con el fin de evitar la congelación de los embriones que esos momentos era un proceso muy ineficiente. Por lo que, en el mejor de los casos, teníamos 48 horas para realizar el estudio genético y emitir un informe, independientemente del día de la semana que fuera ...



Secuenciador.

La tecnología de esos primeros momentos era la FISH, por lo que, además de ser una técnica manual que requería de una gran experiencia para obtener una óptima fijación del núcleo de la célula y su posterior hibridación, solo nos permitía realizar diagnósticos genéticos basados en el análisis cromosómico, limitando los estudios a algunas anomalías cromosómicas numéricas (estudio de un máximo de 9 cromosomas) o anomalías estructurales y a las enfermedades genéticas ligadas al sexo. Con la técnica de FISH se consigue en 1993, la primera gestación en España, que llegó a término con el nacimiento de dos niñas sanas, por el equipo de Dexeus de la Dra. Ana Veiga en colaboración con el equipo del Dr. Egozcue de la UAB. Nuestra Unidad consiguió su primer embarazo en 1999, con el nacimiento de un niño y una niña sanos, de una pareja con la indicación de aborto de repetición.

Sin embargo, el mayor de los retos fue sin duda, aplicar la técnica de PCR al estudio de una sola célula, lo que permitió ampliar el diagnóstico preimplantacional de enfermedades genéticas raras y con ello la selección de embriones sanos a un mayor número de parejas. Nuestro equipo consiguió en octubre del año 2000, el primer embarazo en España, de un niño sano para la Enfermedad de Huntington, realizado con técnicas de PCR.

¿Cómo era el panorama del DGP cuando empezó y cómo ha evolucionado desde entonces?

El panorama ha cambiado como de la noche al día. Por un lado contamos con la Ley 14/2006 de Técnicas de Reproducción Humana Asistida, que nos proporcionó un nuevo marco legal que junto con la Comisión Nacional de Reproducción Asistida Humana, y mas recientemente con la publicación de las “RECOMENDACIONES DE ENFERMEDADES SUSCEPTIBLES DE SER INCLUIDAS ENTRE LOS SUPUESTOS DEL ARTÍCULO 12.1 DE LA LEY 14/2006 (SIN NECESIDAD DE SOLICITAR AUTORIZACIÓN A LA CNRHA)” nos permite incluir cada vez mas patologías genéticas, frecuentes o no en nuestra población.

El Diagnóstico genético preimplantacional se ha beneficiado de los avances en la Fecundación in vitro y sobre todo de los avances en la genética molecular.

El DGP, conocido ahora como Test Genético Preimplantacional, (PGT), ha pasado a ser una técnica de rutina en los laboratorios de FIV, donde la mayoría de ellos cuentan ya con la tecnología suficiente para llevar a cabo la biopsia embrionaria, sin embargo, los estudios genéticos se siguen externalizando y somos los laboratorios de genética especializados lo encargados de realizar tanto el asesoramiento genético como las técnicas que nos permiten llegar al diagnóstico de cada caso particular.

En FIV, cabe destacar la mejora de los medios de cultivo que han permitido que los embriones se desarrollen hasta estadio de blastocisto, así como los nuevos incubadores que incorporan la tecnología Time-Lapse permitiendo la monitorización de los embriones en todo momento de su desarrollo. Este hecho junto con la revolución en las técnicas de vitrificación, ha hecho posible que la biopsia embrionaria se realice en estadio de blastocisto, pudiendo recuperar entre 5-8 células del trofotodermo del embrión, aumentando considerablemente el ADN de partida para los estudios y criopreservar los embriones sin poner en riesgo la viabilidad, a la espera de los resultados genéticos, cambiando por completo el tiempo de respuesta de los diagnósticos y con ello la organización de estos estudios en los laboratorios de genética.

Los avances en genética molecular han permitido al DGP a lo largo de estos últimos 20 años, pasar de analizar unos pocos cromosomas mediante la técnica de FISH, a la tecnología de array de CGH que permitió por vez primera el análisis computarizado de todo el complemento cromosómico del embrión y después la incorporación al DGP de la secuenciación masiva (NGS), ampliando el análisis del complemento cromosómico del embrión con el diagnóstico de los embriones mosaico, y la mejora en el diagnóstico de las enfermedades monogénicas con el paso de la PCR convencional con sus limitaciones, al análisis mediante genotipado de SNP's.



Desde mi punto de vista la colaboración entre genetistas, embriólogos y clínicos es fundamental en los procedimientos de Diagnóstico Genético Preimplantacional, ya que se trata de un proceso complejo, interdisciplinario y altamente especializado.”

¿Cuáles son actualmente las principales técnicas utilizadas y cómo han mejorado respecto a las primeras aplicaciones?

En estos momentos, dependiendo del tipo de análisis genético, cromosómico o monogénico, tenemos diferentes opciones técnicas:

En el caso de diagnóstico preimplantacional de anomalías cromosómicas numéricas (PGT-A) o estructurales (PGT-SR), las mejoras han sido evidentes, hemos pasado de analizar las anomalías cromosómicas numéricas y desequilibrios cromosómicos, con la FISH y luego con el array-CGH, a contar con la tecnología de NGS que últimamente se ha mejorado con la integración de SNP's, y con la tecnología de array de alta densidad de SNP's, nos permite una detección avanzada de anomalías cromosómicas que no podían identificarse con el PGT-A y PGT-SR convencional, en concreto identificar alteraciones de ploidía, disomía uniparental, detección de contaminación por ADN exógeno, podemos hacer una comprobación de cohorte embrionaria y verificar la dotación cromosómica observada en la fecundación. Así como podemos analizar el origen parental y el estadio celular (meiótico o mitótico) en que se produce el error en la segregación de los cromosomas. En el caso del PGT-SR, podemos además diferenciar entre embriones equilibrados de los no portadores del reordenamiento.

En el diagnóstico preimplantacional de enfermedades monogénicas (PGT-M), actualmente utilizamos el genotipado de SNP's, mediante técnicas de NGS o array, que permiten además de la selección de embriones que no han heredado la enfermedad objeto de estudio, la detección de anomalías cromosómicas numéricas.

¿En qué medida la bioinformática y la secuenciación masiva han transformado la práctica clínica del DGP?

La bioinformática y la secuenciación masiva (NGS) han transformado profundamente la práctica clínica del Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), mejorando su precisión, eficacia y alcance. Gracias a estas tecnologías, la medicina reproductiva avanza hacia una práctica más predictiva, preventiva y personalizada.

Como he contado antes, el DGP se realizaba principalmente con técnicas como FISH, array-CGH o PCR convencional, que limitaban el número de anomalías detectables. Aunque inicialmente costosa, la secuenciación masiva ha reducido el tiempo de análisis y ha abaratado el costo por muestra. Esto ha hecho que el DGP esté más disponible y accesible clínicamente.

El análisis de los datos de NGS requiere herramientas bioinformáticas potentes, de ahí la importancia de la integración de la bioinformática para análisis complejos. Gracias a la bioinformática, hoy se pueden realizar análisis más rápidos, automatizados y con mayor sensibilidad, esto ha permitido una selección embrionaria mucho más precisa, mejorando las tasas de implantación y reduciendo el riesgo de enfermedades genéticas.

¿Qué importancia tiene la colaboración entre genetistas, embriólogos y clínicos en este tipo de procedimientos?

Desde mi punto de vista la colaboración entre genetistas, embriólogos y clínicos es fundamental en los procedimientos de Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP), ya que se trata de un proceso complejo, interdisciplinario y altamente especializado. No se trata solo de realizar un análisis genético, sino de integrar conocimientos para ofrecer un tratamiento reproductivo eficaz, seguro y personalizado. En este sentido, el DGP no es solo una técnica, sino una práctica interdisciplinaria de alta precisión.

¿Cuál es su visión sobre el futuro de la genética reproductiva en relación con temas como la edición genética o la selección de embriones?

La genética reproductiva está avanzando rápidamente hacia un futuro con posibilidades tecnológicas que hasta hace poco parecían ciencia ficción. Sin embargo, estos avances también traen consigo importantes dilemas éticos, sociales y médicos, especialmente en relación con la edición genética y la selección de embriones.

La tecnología CRISPR-Cas9 y otras herramientas de edición genética ya permiten modificar genes en embriones humanos en etapa muy temprana. Si bien todavía no se aplica clínicamente de forma generalizada (por motivos de seguridad y ética), se está investigando en enfermedades monogénicas graves (como la fibrosis quística o la enfermedad de Huntington). En el futuro, podríamos ver casos puntuales donde la edición genética se use para corregir mutaciones letales o gravemente discapacitantes.

La genética reproductiva avanza hacia una medicina cada vez más personalizada, permitiendo diagnósticos genéticos más amplios y precisos. Así como una selección embrionaria basada no solo en ausencia de enfermedades, sino en predisposición a ciertas condiciones multifactoriales (como diabetes, cáncer o incluso características cognitivas). Gracias a la combinación de IA, bioinformática y NGS, se podrán identificar riesgos poligénicos con mayor precisión.

Por todo esto, el futuro requerirá marcos regulatorios éticos y jurídicos muy sólidos a nivel nacional e internacional, así como una conversación continua entre científicos, bioeticistas, pacientes y sociedad.

Otro de los desafíos del futuro será lograr que estas tecnologías no estén reservadas solo para unos pocos. La igualdad de acceso será clave para que los avances en genética reproductiva beneficien a toda la sociedad y no generen nuevas formas de desigualdad.



[...] Por lo que, en el mejor de los casos, teníamos 48 horas para realizar el estudio genético y emitir un informe, independientemente del día de la semana que fuera ...

¿Cuáles son los retos actuales más importantes en el diagnóstico genético preimplantacional?

El Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) ha experimentado un notable avance en las últimas décadas, impulsado por el desarrollo de nuevas tecnologías y el progreso de la bioinformática. Sin embargo, aún enfrenta desafíos significativos desde los ámbitos técnico, ético, clínico y social.

Seguro que no serán todos, pero algunos de los retos a los que nos enfrentamos se podrían resumir:

El mosaicismo embrionario, una condición en la que el embrión presenta una mezcla de células normales y anormales, lo que complica la interpretación de los resultados genéticos y la toma de decisiones respecto a su transferencia.

El origen de las aneuploidías, según la etapa de división, meióticas o mitóticas, y el gameto involucrado, ampliará nuestro conocimiento de su papel en el desarrollo embrionario temprano.

La biopsia embrionaria, que, aunque constituye una técnica altamente especializada y avanzada, sigue siendo un procedimiento invasivo y técnicamente complejo. Si no se realiza con precisión, puede comprometer la viabilidad del embrión. De ahí, la necesidad de desarrollar métodos no invasivos de DGP que sean eficaces, seguros y clínicamente validados, con el objetivo de reducir el riesgo asociado a la manipulación embrionaria.

La falta de estandarización entre laboratorios, que genera variabilidad en las técnicas utilizadas, en la interpretación de los resultados y en los criterios aplicados para la selección embrionaria.

En relación con el nuevo R.D. de especialista en genética dentro de SNS, ¿Qué beneficios va a aportar los profesionales de la Biología? ¿Cuáles serían sus principales puntos de mejora?

He tenido la oportunidad de vivir en primera persona lo que es desarrollar una carrera profesional cuando la especialidad a la que perteneces no está reconocida, tanto como genetista como en mi etapa de embrióloga. Y lo único que puedes hacer es adquirir la mejor formación y actualizarla durante toda tu trayectoria para demostrar en todo momento tu profesionalidad.

Desde que estoy trabajando en el campo de la Genética y también en el campo de la embriología, tanto desde las asociaciones científicas, AEGH, ASEBIR, como desde los colegios oficiales, se ha venido luchando por la Especialidad y ahora hay que celebrar que la especialidad de Genética por fin es una realidad.

La creación de la especialidad de Genética en el SNS representará un avance significativo para los biólogos, al abrirles una vía reglada dentro del sistema sanitario y reforzar su perfil profesional en un campo de creciente importancia clínica. La formación estandarizada y la multidisciplinariedad añadidas son pasos fundamentales hacia una genética de precisión accesible y de calidad. Permitirá también, una integración multidisciplinar fortalecida, los equipos genómicos se enriquecerán con diferentes perspectivas científicas y metodológicas.

La especialidad permitirá a los biólogos estabilizarse en el sistema sanitario, acceder a una carrera profesional consolidada y facilitar la movilidad dentro y fuera de Europa.

No obstante, las inquietudes expresadas por especialistas BIR y médicos de laboratorio subrayan la importancia de que el Real Decreto establezca un acceso definido y ético, al mismo tiempo que asegure la coordinación con otras especialidades para evitar duplicidades o confusión en roles y competencias. Además, es crítico acortar los plazos de implementación si se desea que los primeros residentes puedan comenzar la formación lo antes posible.

Si se aprovecha adecuadamente, esta nueva especialidad puede fortalecer el rol de los biólogos en el SNS y elevar la genética como disciplina médica y de laboratorio en España.

¿En qué medida crees que aportan, y han aportado, los profesionales de Biología a la implantación y desarrollo de los laboratorios de genética y, en particular de diagnóstico preimplantacional y fertilidad, en el SNS dentro de los equipos de trabajo multidisciplinares que los conforman?

No hay nada más que echar un vistazo al mundo científico en España para saber la importancia de las aportaciones que han hecho los profesionales de Biología en la implantación y desarrollo de los laboratorios de genética.

Hemos estado entre los principales impulsores de técnicas moleculares en genética médica: PCR, FISH, CGH array, NGS, qPCR, MLPA, etc. Hemos liderado la implantación de nuevas plataformas diagnósticas, la validación de protocolos y la mejora de la calidad analítica en laboratorios del SNS.

Hemos sido responsables de diseñar y poner en marcha procedimientos de control de calidad, bioinformática genética y validación clínica.

En el caso de los laboratorios de diagnóstico preimplantacional y fertilidad. En los laboratorios de reproducción asistida, los biólogos hemos sido pioneros en la aplicación del DGP para evitar la transmisión de enfermedades monogénicas o aneuploidías. Somos quienes, en muchas ocasiones, realizamos la biopsia embrionaria, la preparación de células para análisis genético, y el control del ciclo biológico del embrión.

En centros públicos, han sostenido estas funciones incluso en ausencia de una especialidad sanitaria reconocida, gracias a su formación específica de másteres y experiencia.

Su formación transversal en genética, biología celular y molecular, embriología y bioética les permite integrarse eficazmente en equipos multidisciplinares con médicos, farmacéuticos, bioquímicos y técnicos.

Son un pilar científico-técnico en los comités de decisión sobre genética clínica, diagnóstico prenatal y medicina personalizada, contribuyendo en el asesoramiento genético (interpretación de variantes, decisiones sobre pruebas, recomendaciones técnicas), aunque no como genetistas clínicos.

Han liderado y lideran numerosos proyectos de investigación en genética clínica, oncogenética, farmacogenética y genómica reproductiva dentro y fuera del SNS, impulsando programas de formación continua para profesionales del laboratorio, residentes y estudiantes.

Proyectos COBCM para universitarios y egresados



ENTREVISTA

Dr. Javier Fernández Martínez

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Coordinador de Genómica y Bioinformática del Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (Imas12). Facultativo adjunto en la Sección de Diagnóstico Prenatal del Servicio del Genética del Hospital 12 de Octubre desde el año 1995. Responsable de Calidad de la Unidad. Doctor en Biociencias Moleculares por la Universidad Autónoma de Madrid. Máster en Bioinformática aplicada a medicina personalizada y salud por la Escuela Nacional de Sanidad (Instituto de Salud Carlos III)..

¿Qué te llevó a especializarte en genética y bioinformática dentro del ámbito de la Biología?

Realicé mis estudios en lo que hoy es el Grado de Biología en la Universidad Complutense de Madrid en base a una circunstancia personal. El fallecimiento de mi abuelo por cáncer de pulmón, me llevó a darle vueltas a la idea de por qué había pasado y que podía hacerse para “curar” esa enfermedad. Por aquel entonces, ya se veía el papel que tendría la Genética en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de las patologías de casi cualquier especialidad clínica y la mejor manera de tener formación en Genética era estudiar Biología.

Posteriormente, tuve la suerte de poder continuar mi formación en el ámbito sanitario gracias a mi incorporación en el Servicio de Genética del Hospital Universitario 12 de Octubre, especializándome en el ámbito del diagnóstico prenatal en el que ejerzo mi actividad profesional desde el año 1996 y tema sobre el que realicé mi tesis doctoral posteriormente. En este tiempo y debido al gran desarrollo de la genómica y, paralelamente, de la medicina de precisión pude unir la genética con otra de mis pasiones, la informática, en una derivada que no ha hecho más que multiplicar aún más las capacidades de la Genética como herramienta para abordar la base de la enfermedad, la bioinformática.

Así, en el año 2021 completé el Máster en Bioinformática y Ciencias de Datos en Medicina Personalizada de Precisión y Salud organizado por la Escuela Nacional de Sanidad del Instituto de Salud Carlos III, lo que me ha permitido abordar el análisis de datos genómicos y el desarrollo y utilización de herramientas bioinformáticas en mi actividad diaria.

¿Cuál es la función principal del área que coordinas en el hospital?

Mi papel en el Hospital 12 de Octubre tiene una doble vertiente. En el ámbito más asistencial realizo mi labor dentro de la Sección de Diagnóstico Prenatal del Servicio de Genética, realizando el asesoramiento pre y post-test y el abordaje diagnóstico que se requiera en cada caso, mediante la utilización de aproximaciones citogenéticas, de genética molecular clásica y genómica avanzada a gestantes con fetos en riesgo de patología genética.

Por otro lado, en la vertiente de investigación, coordino las plataformas de Genómica y Bioinformática del Instituto de Investigación del Hospital 12 de octubre (Imas12) encargadas de dar servicio transversal en tareas de secuenciación Sanger, qPCR y secuenciación masiva, incluyendo recursos de bioinformática, a todos los grupos de investigación y Servicios del Hospital 12 de Octubre.

“Con la especialidad se establecerá un marco regulado que definirá funciones, competencias y formación, lo que dará mayor estabilidad laboral y claridad en el desarrollo profesional. También favorecerá la homogeneidad de los servicios entre comunidades autónomas, evitando desigualdades y reforzando la calidad asistencial.”

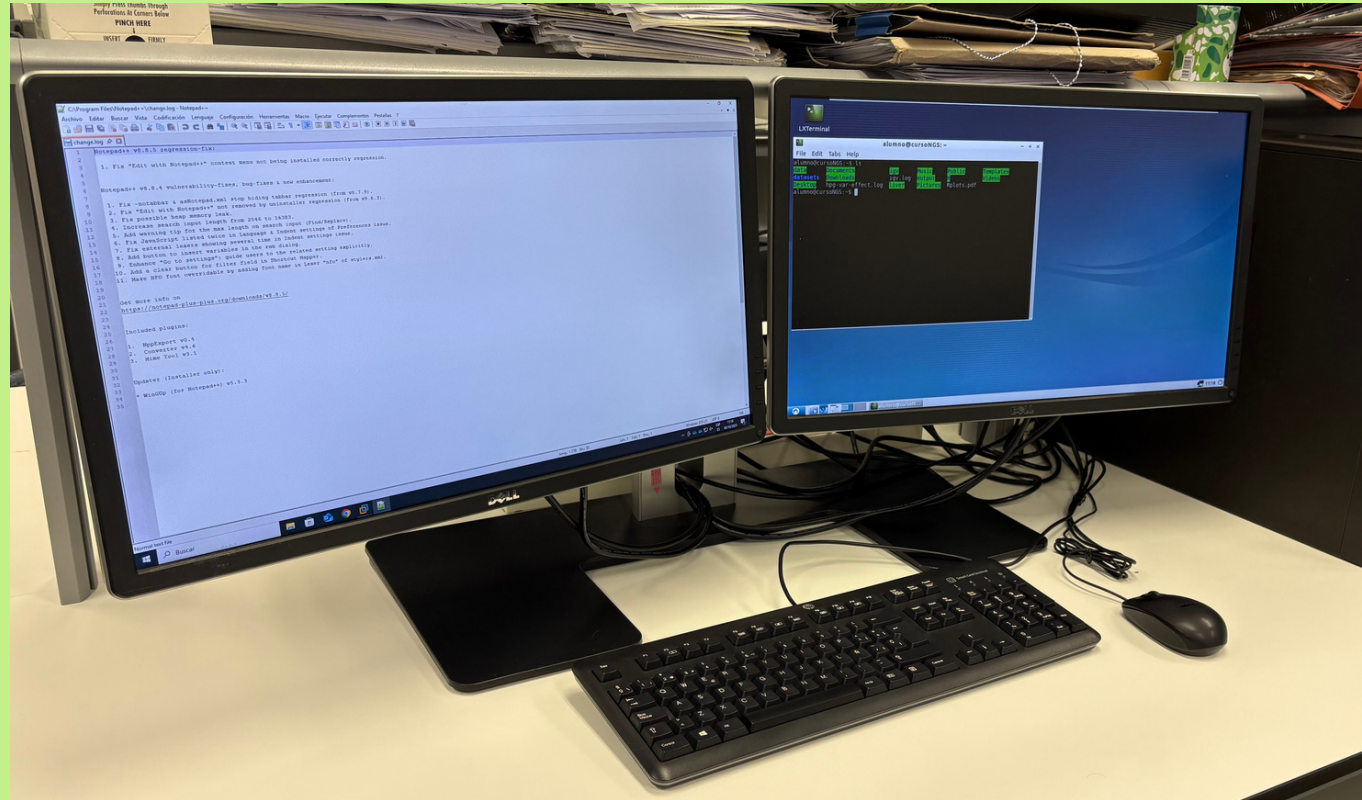
¿En qué consiste el asesoramiento genético y cómo afecta a los pacientes?

Según se refleja en la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, del Ministerio de Sanidad, modifica la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS) basada en el Real Decreto 1030/2006, el asesoramiento genético, es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis.

Este procedimiento debe tener lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.

Para los pacientes, afecta fundamentalmente en dos aspectos:

- A nivel clínico, permite acceder a un diagnóstico más preciso, anticipar complicaciones y tomar decisiones informadas sobre su salud.
- A nivel emocional y social, puede disminuir la ansiedad al aclarar dudas o al poner nombre a una enfermedad, pero también supone un reto porque a veces se enfrentan a información difícil o incierta. Por eso es esencial que el asesoramiento se dé en un marco ético, empático y accesible, respetando siempre la autonomía del paciente.



¿Qué impacto tiene el análisis genético en el diagnóstico y tratamiento de los pacientes?

La incorporación de los análisis genéticos es un proceso cada vez más frecuente cuando se abordan muchas patologías, con un impacto muy importante no solo en el diagnóstico y tratamiento, sino también en el pronóstico y en las posibles implicaciones que puedan existir a nivel familiar. No debe olvidarse, que la identificación de una alteración genética, puede no solo influir en la persona a la que se hace el estudio, sino también en sus padres, hermanos e hijos (presentes y/o futuros).

No obstante, en el diagnóstico, permite identificar la causa molecular de muchas enfermedades, incluso en fases muy tempranas de la vida o en casos en los que los síntomas no son específicos. Esto mejora la precisión diagnóstica y evita recorridos largos e inciertos por otras pruebas clínicas.

En el tratamiento, abre la puerta a la medicina personalizada, adaptando terapias en función de las características genéticas del paciente, lo que aumenta la eficacia y reduce efectos secundarios. Además, facilita la identificación de portadores, el asesoramiento reproductivo y la prevención en familiares en riesgo.

Finalmente, su impacto no es solo clínico, también ofrece a los pacientes y sus familias la posibilidad de tomar decisiones informadas, planificar mejor su futuro y acceder a ensayos clínicos o tratamientos innovadores.

¿Qué papel juega la bioinformática en el manejo de los datos genómicos a nivel hospitalario?

La bioinformática es fundamental en el manejo de los datos genómicos a nivel hospitalario, porque permite transformar la enorme cantidad de información que generan las técnicas de secuenciación en resultados clínicamente útiles. Gracias a ella es posible almacenar, procesar y analizar grandes volúmenes de datos de manera segura y eficiente.

Además, la bioinformática facilita la identificación de variantes genéticas relevantes, su anotación y clasificación en función de su posible implicación clínica. Este análisis no se queda en el laboratorio, sino que se integra con la historia clínica del paciente, lo que favorece la toma de decisiones diagnósticas y terapéuticas dentro del marco de la medicina personalizada.

También desempeña un papel esencial en la gestión hospitalaria, ya que contribuye a la estandarización de protocolos, a la interoperabilidad de datos entre servicios y a garantizar tanto la protección de la privacidad como el cumplimiento de la normativa ética y legal. En resumen, la bioinformática actúa como un puente entre la secuenciación y la práctica clínica, asegurando que la información genómica sea útil, fiable y aplicable para mejorar la atención a los pacientes.

¿Cómo se asegura la calidad y seguridad de los datos genéticos que manejaís?

La calidad y la seguridad de los datos genéticos se garantizan mediante una combinación de protocolos técnicos, normativos y éticos. Desde el punto de vista de la calidad, se aplican procedimientos estandarizados en cada etapa del proceso, desde la obtención de la muestra hasta el análisis bioinformático, con controles de validación internos y externos que aseguran la fiabilidad de los resultados.

En cuanto a la seguridad, se emplean sistemas de almacenamiento y transmisión de datos que cumplen con la normativa de protección de datos vigente, como el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) en Europa. Esto implica el uso de servidores seguros, accesos restringidos y cifrado de la información sensible.

Además, la gestión de estos datos se realiza siempre respetando la confidencialidad del paciente, garantizando que solo el personal autorizado pueda acceder a la información. Todo este marco de seguridad y calidad tiene como objetivo no solo proteger la privacidad, sino también asegurar que la información genética sea precisa, reproducible y clínicamente útil.



La bioinformática es fundamental en el manejo de los datos genómicos a nivel hospitalario, porque permite transformar la enorme cantidad de información que generan las técnicas de secuenciación en resultados clínicamente útiles.”

¿Qué papel jugarán la inteligencia artificial y el big data en el análisis genético clínico?

La inteligencia artificial y el big data están llamados a transformar el análisis genético clínico. El volumen de datos que generan las técnicas de secuenciación masiva es tan grande que resulta imposible de interpretar únicamente con métodos convencionales. En este sentido, la inteligencia artificial aporta algoritmos capaces de reconocer patrones, predecir riesgos y priorizar variantes genéticas con relevancia clínica de una forma más rápida y precisa.

Por otro lado, el big data permite integrar la información genómica con otros datos clínicos, epidemiológicos y poblacionales, lo que amplía el contexto y mejora la capacidad de personalizar diagnósticos y tratamientos. Gracias a estas herramientas, se favorece una medicina más preventiva y predictiva, en la que los pacientes se benefician de una interpretación más completa y ajustada de su información genética. La combinación de inteligencia artificial y big data no sustituye al criterio clínico, pero sí lo potencia, ofreciendo un apoyo fundamental en el manejo del paciente.

¿Crees que el rol del biólogo genetista está lo suficientemente reconocido dentro del sistema nacional de salud?

En los últimos años, se ha recorrido un camino ascendente en el reconocimiento del biólogo genetista en las instituciones sanitarias, gracias al ingente trabajo que se ha llevado a cabo desde instituciones como el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid (COBCM) y diferentes asociaciones como la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) o la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP), por solo poner dos ejemplos, para visibilizar la labor de gran calidad que estamos haciendo desde hace muchos años y que ahora se ha convertido en fundamental para una asistencia de calidad.

No obstante, todavía nos queda camino por recorrer. Un camino que quedará más claro cuando se publique el Real Decreto que termine de reconocer y establecer la Especialidad de Genética en sus aproximaciones médica y de laboratorio. Que este hecho se produzca lo antes posible es fundamental para garantizar que llega al paciente la mejor atención posible y el mejor aprovechamiento de las herramientas genómicas de las que disponemos en la actualidad..

¿Cómo va a cambiar la situación de los biólogos con la creación de la especialidad de Genética?

La creación de la especialidad de Genética va a suponer un cambio muy importante para los biólogos. Hasta ahora, muchos profesionales han estado trabajando en laboratorios de genética clínica y de investigación en un marco de cierta indefinición, sin un reconocimiento oficial que respalde sus competencias específicas. Con la especialidad se establecerá un marco regulado que definirá funciones, competencias y formación, lo que dará mayor estabilidad laboral y claridad en el desarrollo profesional. También favorecerá la homogeneidad de los servicios entre comunidades autónomas, evitando desigualdades y reforzando la calidad asistencial.



La creación de la especialidad de Genética no solo dignifica y da visibilidad al trabajo que los biólogos ya venían realizando, y que el Colegio Oficial de Biólogos de la Comunidad de Madrid se ha encargado de respaldar y reforzar, sino que también abre nuevas oportunidades profesionales y garantiza que su aportación científica se traduzca en beneficios directos para los pacientes y para el sistema sanitario en su conjunto.

¿Por qué crees que es urgente la especialidad de Genética?

La especialidad de Genética es urgente porque la medicina actual ya no puede entenderse sin la información genómica. Cada vez más pacientes se benefician de estudios genéticos para obtener un diagnóstico preciso, para planificar un tratamiento personalizado o para conocer riesgos familiares. Sin embargo, la ausencia de una especialidad reconocida genera desigualdad en el acceso, falta de homogeneidad en los protocolos y, en muchos casos, inseguridad jurídica y profesional para quienes realizan este trabajo.

La genómica avanza a un ritmo muy rápido y es imprescindible contar con especialistas formados y acreditados que garanticen la calidad, la fiabilidad y la interpretación ética de los resultados. Sin un marco profesional claro, se corre el riesgo de infrautilizar una herramienta clave en la medicina del presente y del futuro.

ENTREVISTA

Dra. Fe García Santiago

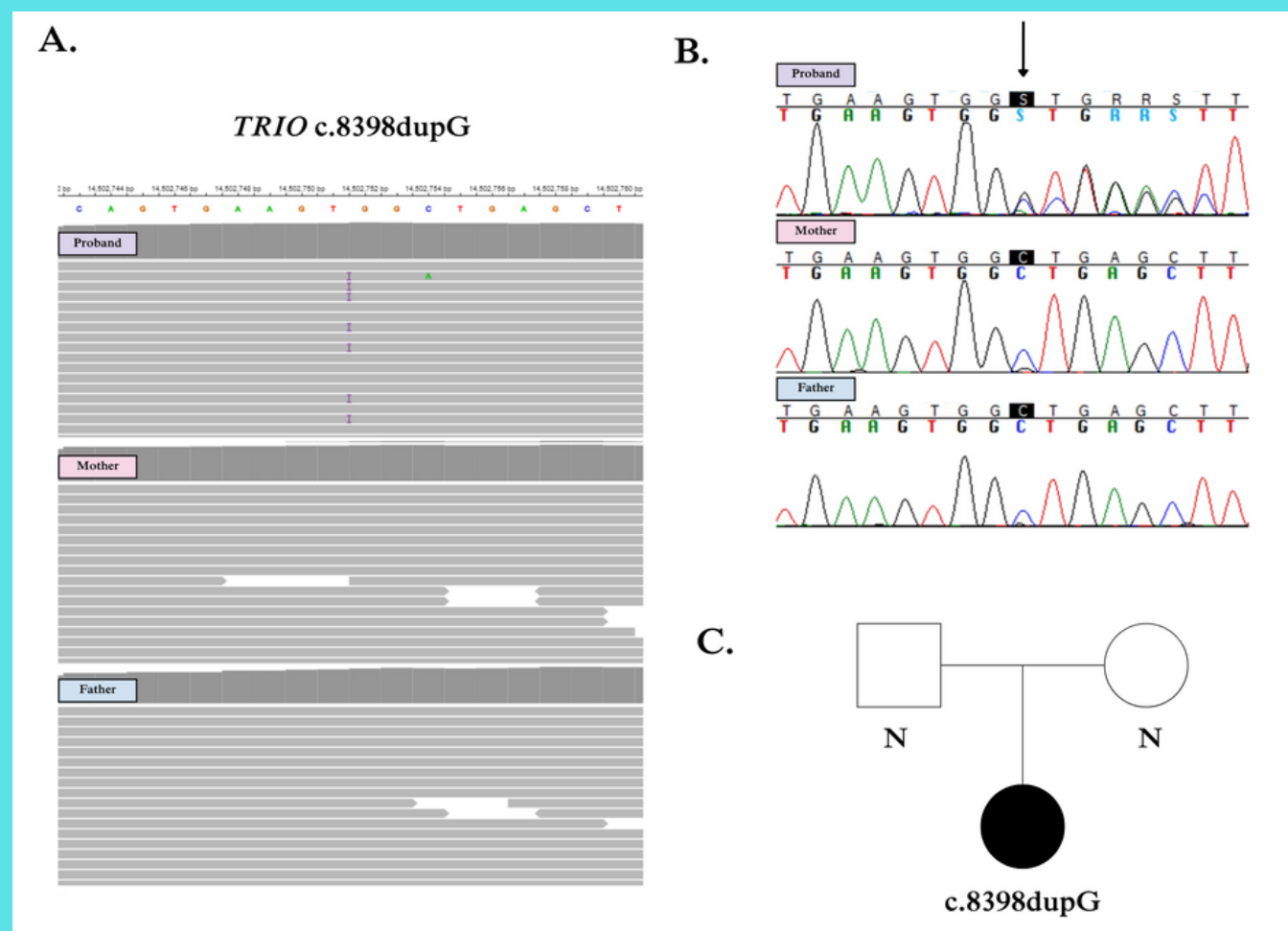
Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Licenciada en Ciencias Biológicas, Doctora en el Departamento de Especialidades Médicas y Cirugía de la Facultad de Medicina de la Universidad de Alcalá, llevo realizando mi actividad científica y profesional en el campo de la Genética desde mi graduación, obteniendo la acreditación de excelencia de la Asociación Española de Genética Humana. Desarrollo mi actividad desde el año 2007 en el Hospital Universitario La Paz dedicada al Diagnóstico Prenatal, asesoramiento de la gestación y diagnóstico genético de las enfermedades de base genética.

¿Qué te llevó a especializarte en genética y trabajar en el ámbito sanitario?

Durante mis estudios en Ciencias Biológicas, me sentí especialmente atraída por las asignaturas relacionadas con la Genética y la Biología Molecular. Para mí suponía un reto apasionante trasladar esos conocimientos al campo de la salud, por lo que, al finalizar la licenciatura, orienté mis esfuerzos a encontrar un entorno donde pudiera ampliarlos y aplicarlos directamente en beneficio de las personas.



Estudio de NGS en trío (A) y su validación Sanger de la variante encontrada (B).

¿Cómo ha sido tu evolución profesional hasta llegar a tu puesto actual en el SNS?

Para ello comencé a realizar mi tesis doctoral en el Hospital Ramón y Cajal dentro del Servicio de Genética Médica, donde podía cumplir mis dos objetivos. Posteriormente trabajé en varios laboratorios privados hasta que di el salto a la sanidad pública

¿En qué consiste concretamente tu trabajo como genetista en el sistema público de salud?

Actualmente formo parte del INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular) del hospital Universitario La Paz en Madrid, formando parte de la Unidad de Citogenética y Diagnóstico Prenatal. Nuestra labor se centra en aplicar técnicas y conocimientos especializados para identificar, durante el embarazo, posibles alteraciones genéticas o cromosómicas en el feto. Esto implica desde el análisis de ADN fetal en sangre materna hasta el estudio de muestras obtenidas mediante procedimientos invasivos como la amniocentesis o la biopsia corial. Mi trabajo no solo consiste en interpretar resultados, sino también en colaborar estrechamente con el equipo médico para ofrecer información clara y precisa a las familias, ayudándolas a comprender el diagnóstico y a tomar decisiones informadas sobre el manejo del embarazo y la atención futura del bebé.

¿Cuál es el papel actual de la genética clínica dentro del SNS?

Actualmente, la genética clínica dentro del Sistema Nacional de Salud (SNS) en España está en un momento clave: ha pasado de ser un área de apoyo poco estructurada a convertirse en un pilar estratégico para la medicina de precisión, con reconocimiento oficial como especialidad sanitaria. El papel fundamental tiene que estar basado en estos aspectos:

- Diagnóstico: Identificar enfermedades genéticas, cromosómicas o hereditarias, tanto en pacientes sintomáticos como en personas con riesgo familiar.
- Prevención: Detectar predisposiciones genéticas para actuar antes de que aparezca la enfermedad.
- Asesoramiento genético: Explicar a pacientes y familias el significado de los resultados, el pronóstico y las opciones reproductivas o preventivas.
- Tratamiento personalizado: Facilitar terapias adaptadas al perfil genético del paciente, optimizando eficacia y reduciendo efectos adversos.
- Seguimiento: Monitorizar la evolución de enfermedades de base genética y ajustar la atención médica.



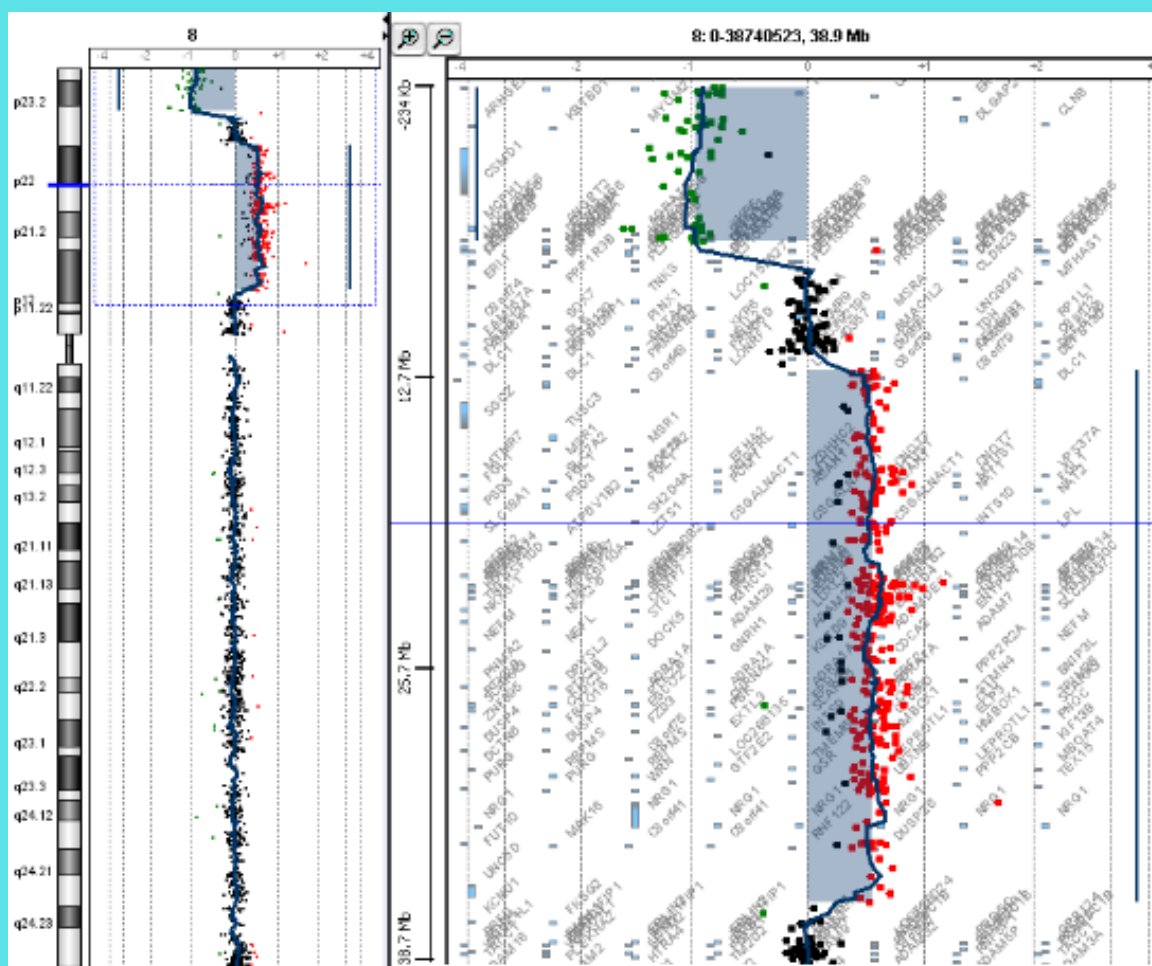
El biólogo genetista desempeña un papel clave en el asesoramiento genético, un proceso cuyo objetivo es ayudar a pacientes y familias a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de una enfermedad genética o de un riesgo de padecerla.”

¿Qué avances recientes en genética están teniendo un impacto directo en la atención sanitaria?

En los últimos años, la genética ha experimentado avances que están teniendo un impacto directo y tangible en la atención sanitaria. Entre ellos destacan:

- Secuenciación genómica de nueva generación (NGS): permite analizar de forma rápida y precisa el ADN de un paciente, facilitando diagnósticos más tempranos y certeros, especialmente en enfermedades raras y cáncer.
- Medicina personalizada y farmacogenética: el estudio del perfil genético de cada persona permite seleccionar el tratamiento más eficaz y seguro, reduciendo efectos adversos y mejorando la respuesta terapéutica.
- Terapias génicas y celulares: ya se están aplicando en el tratamiento de enfermedades hereditarias graves, como ciertas inmunodeficiencias o distrofias retinianas, y se están desarrollando para un número creciente de patologías.
- Programas de cribado genético poblacional: iniciativas como la cartera común de pruebas genéticas en el SNS facilitan el acceso equitativo a estudios preventivos y diagnósticos en todo el territorio.

Estos avances no solo mejoran la capacidad de diagnóstico y tratamiento, sino que también impulsan un cambio de paradigma hacia una medicina más predictiva, preventiva y personalizada, en la que la genética se integra de forma transversal en la atención sanitaria.



Estudio de array-CGH con
delección terminal 8p y
duplicación intersticial 8q.

¿Cómo se está integrando la labor de la/os bióloga/os genetistas en la práctica clínica del día a día?

En el día a día, los biólogos genetistas participamos en todo el proceso diagnóstico: desde la selección e indicación de pruebas genéticas, el análisis molecular y citogenético, hasta la interpretación de resultados y su integración en la historia clínica del paciente. Trabajamos en estrecha colaboración con médicos genetistas, obstetras, oncólogos, pediatras y otros especialistas, aportando una visión técnica y científica imprescindible para la medicina personalizada.

Además, nuestro papel no se limita al laboratorio: formamos parte de comités multidisciplinarios, contribuimos al asesoramiento genético de pacientes y familias, y participamos en programas de cribado poblacional, diagnóstico prenatal, cáncer hereditario y enfermedades raras. Esta integración asegura que los avances en genómica y biología molecular se traduzcan en beneficios reales para los pacientes, reforzando la conexión entre investigación y asistencia sanitaria.

¿Cuál es el papel del biólogo en el asesoramiento genético?

El biólogo genetista desempeña un papel clave en el asesoramiento genético, un proceso cuyo objetivo es ayudar a pacientes y familias a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de una enfermedad genética o de un riesgo de padecerla.

Nuestra labor comienza con la recopilación e interpretación de antecedentes personales y familiares, para evaluar la probabilidad de aparición o recurrencia de una patología. A partir de ahí, participamos en la selección de la prueba genética más adecuada, en la interpretación de los resultados y en su integración en la historia clínica.

El biólogo aporta una visión técnica y científica imprescindible: explicamos la base genética de la enfermedad, los patrones de herencia, las opciones de manejo y prevención, así como las limitaciones y posibles implicaciones de las pruebas. Además, colaboramos estrechamente con médicos genetistas, psicólogos y otros especialistas para ofrecer un asesoramiento integral, que no solo aborde el aspecto biológico, sino también el impacto emocional y social en el paciente y su familia.

¿Qué retos enfrentan la/os bióloga/os genetistas en el entorno hospitalario público?

En el entorno hospitalario público, las y los biólogos genetistas nos enfrentamos a retos que van más allá de lo puramente técnico. El principal es que, aunque la especialidad sanitaria de Genética Clínica de Laboratorio ha sido aprobada, todavía no se ha puesto en práctica. Esto significa que la mayoría de nosotros trabajamos sin una especialidad reconocida oficialmente, lo que supone un agravio comparativo respecto a otros profesionales sanitarios que sí cuentan con una vía de formación y acreditación reglada. Esta situación genera desigualdades en varios niveles:

- Reconocimiento profesional: la ausencia de especialidad limita nuestro encuadre laboral y el acceso a determinadas categorías o convocatorias públicas.
- Homogeneidad formativa: sin un itinerario oficial de formación sanitaria especializada, la capacitación depende de la experiencia y de la formación complementaria que cada profesional pueda conseguir, lo que provoca diferencias entre centros.

A esto se suman otros retos comunes al entorno hospitalario público: la sobrecarga asistencial, la escasez de recursos humanos y tecnológicos en algunos centros, y la necesidad de actualización constante ante el rápido avance de las técnicas genómicas.

Pese a estas dificultades, seguimos desempeñando un papel esencial en el diagnóstico, la prevención y el asesoramiento genético, trabajando en estrecha colaboración con otros especialistas para que los avances científicos lleguen al paciente. Sin embargo, la puesta en marcha efectiva de la especialidad es imprescindible para garantizar un reconocimiento justo, una formación homogénea y una atención equitativa en todo el SNS. Esta puesta en marcha no solo es una cuestión de justicia profesional, sino una inversión en la calidad y equidad del sistema sanitario. Reconocer plenamente nuestro papel permitirá que el conocimiento y la experiencia de los biólogos genetistas se traduzcan, sin barreras, en diagnósticos más precisos, tratamientos personalizados y un mejor futuro para los pacientes.

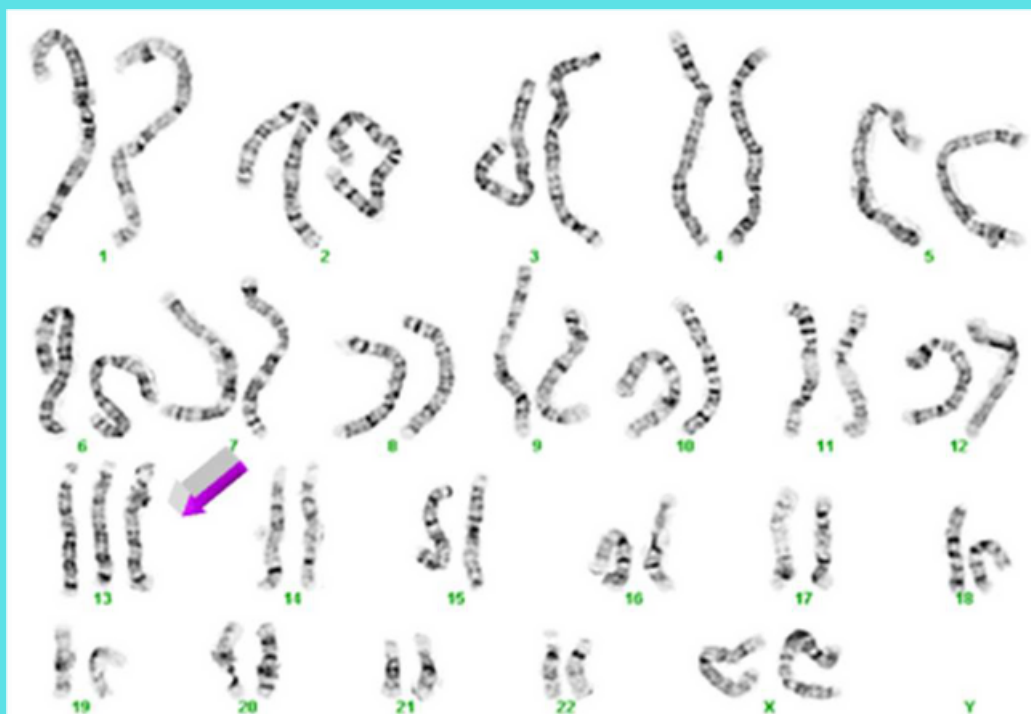
¿Está el SNS preparado para asumir el reto de la medicina personalizada basada en datos genómicos?

El Sistema Nacional de Salud ha dado pasos importantes para prepararse ante el reto de la medicina personalizada basada en datos genómicos, pero todavía se encuentra en una fase de desarrollo e implementación progresiva. La inclusión de un catálogo común de pruebas genéticas y genómicas en la cartera de servicios del SNS, aprobado en 2023 y en despliegue desde 2024, marca un hito al garantizar que estas pruebas estén disponibles de forma más homogénea y equitativa en todo el territorio.

Además, iniciativas como el Plan de Ciencia de Datos para la Salud y el proyecto de Salud Personalizada de Precisión buscan integrar los datos genómicos con información clínica, radiológica, ambiental y de hábitos de vida, para ofrecer una visión más completa del paciente y mejorar la toma de decisiones.

Sin embargo, el reto no es solo tecnológico:

- Formación de profesionales: es imprescindible que médicos, biólogos genetistas y otros especialistas cuenten con capacitación sólida en genómica para interpretar y aplicar los resultados en la práctica clínica.
- Infraestructuras y recursos: se requiere inversión en plataformas de análisis, almacenamiento seguro de datos y redes de comunicación entre centros.
- Equidad territorial: garantizar que el acceso a la medicina genómica sea igual en todas las comunidades autónomas.
- Protección de datos: asegurar un uso ético, seguro y normativo de la información genética.



Cariotipo. 47,XX,+13. Trisomía primaria de un cromosoma del par 13 o Síndrome de Patau.

En resumen, el SNS está avanzando hacia la integración de la medicina personalizada basada en datos genómicos, pero su plena implantación exige consolidar la formación, las infraestructuras y la coordinación entre profesionales y territorios para que este cambio de paradigma llegue de forma efectiva y equitativa a toda la población.

¿Cómo imagina el papel de la genética en la sanidad pública dentro de diez años?

Dentro de diez años imagino una sanidad pública en la que la genética esté plenamente integrada en todos los niveles asistenciales, desde la atención primaria hasta las unidades hospitalarias más especializadas. La secuenciación genómica será una herramienta rutinaria, incorporada a la historia clínica electrónica, y permitirá anticipar riesgos, prevenir enfermedades y personalizar tratamientos de forma sistemática.

La especialidad de Genética Clínica de Laboratorio estará consolidada, con biólogos genetistas formados mediante un itinerario oficial y presentes en todos los hospitales de referencia, trabajando en equipos multidisciplinares junto al resto de los profesionales.

Los programas de cribado genético poblacional estarán extendidos, detectando de forma temprana enfermedades hereditarias y predisposiciones a patologías comunes, con protocolos claros y acceso equitativo en todas las comunidades autónomas.

Las grandes bases de datos genómicas, integradas con información clínica y ambiental, permitirán diagnósticos más rápidos y precisos, así como el desarrollo de terapias dirigidas. La genética será un eje transversal de la medicina de precisión, no un servicio aislado, y su impacto se traducirá en una atención más preventiva, personalizada y eficiente.

¿En definitiva, dentro de una década la genética no será una disciplina de futuro, sino una realidad cotidiana que mejorará la calidad de vida de la población y reforzará la equidad y la excelencia del Sistema Nacional de Salud.

Mirando hacia atrás (ya tengo unos años), mi trayectoria como biólogo genetista ha estado guiada por la curiosidad científica y el compromiso con la salud de las personas. Desde mis primeros pasos en la genética hasta mi labor actual en diagnóstico prenatal, he visto cómo esta disciplina ha pasado de ser un área emergente a convertirse en un pilar de la medicina de precisión. Hoy, los avances tecnológicos, la integración de los biólogos genetistas en equipos multidisciplinares y el impulso hacia la medicina personalizada nos sitúan ante una oportunidad histórica. Pero también queda camino por recorrer: consolidar la especialidad, garantizar la equidad en el acceso y asegurar que el conocimiento genómico se traduzca en beneficios reales para todos los pacientes. Estoy convencida de que, con esfuerzo colectivo y visión de futuro, la genética en la sanidad pública no solo seguirá creciendo, sino que transformará de forma profunda y positiva la manera en que entendemos, prevenimos y tratamos las enfermedades.



Proyectos COBCM para ESO y BTO

CERTAMEN DE MICRORRELATOS CIENTÍFICOS



ENTREVISTA

Dra. Mónica Martínez García

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo



Doctora cum laude en Genética Clínica en la UAM, con más de 15 años ejerciendo la profesión de genética clínica tanto pre como postnatal realizando el diagnóstico genético de pacientes con enfermedades hereditarias. Actualmente desempeño el puesto de Genetista Clínico en LABGenetics.

Para comenzar, cuéntenos brevemente cuál es su formación y cómo has llegado a especializarse en genética?

Comencé mis estudios en Biología (porque en el año 2000 era la carrera que había que realizar para ser genetista) en la universidad UPV de Bilbao. Dado que vi que en la UCM de Madrid todo el último ciclo era de genética, decidí terminar allí la carrera para centrar los estudios en dicha área de conocimiento. Posteriormente, hice el doctorado en genética en la FJD con el título otorgado por la UAM de Madrid. He realizado el Máster de genética en la UAH y cursado varios cursos de actualización en genética para mantenerme al día. Después, la propia experiencia trabajando en empresas privadas, ya que, al no existir BIR en genética, la única opción que quedaba era trabajar para el sector privado. La investigación no me parecía una opción factible por el sacrificio que supone.

¿Cuál es su rol actual en LabGenetics y cuáles son las principales líneas de trabajo del laboratorio?

Mi rol actual es realizar la correlación genotipo fenotipo de todos los pacientes que nos vienen con una enfermedad en genética, para lo cual empleamos todas las herramientas para el diagnóstico genético disponibles en biología molecular.

¿Qué papel juega la empresa privada en el diagnóstico genético en España y cómo se complementa con el sistema público de salud?

Los hospitales no tienen capacidad asistencial para atender a todos los pacientes, por lo que muchos de los estudios son externalizados, y tampoco disponen de la capacidad computacional para almacenar los datos o para procesarlos. De hecho, en los hospitales se ha ido internalizando progresivamente, más tarde que en los centros privados. No obstante, las empresas privadas realizan el mismo trabajo que los centros públicos, simplemente, quien paga es otra entidad, pero no implica que el trabajo sea diferente. De hecho, estamos sujetos a que el trabajo debe ser lo más preciso posible porque nuestra supervivencia depende de una atención excelente y, al estar en manos de la compañía misma, se tiene que estar actualizado y dando lo mejor de cada uno.

¿Desde tu experiencia, ¿Cuáles son los principales retos técnicos, éticos y humanos del diagnóstico genético en un entorno empresarial?

En cuanto a los retos tecnológicos, tenemos que estar optimizando gastos con tecnología cara y cambiante en el tiempo y en el mercado. Por la parte ética, no cambia con respecto a la pública, seguimos los estándares éticos de la profesión porque, de no ser así, la compañía no sobreviviría. En cuanto a los trabajadores, cada persona depende de cumplir las exigencias de objetivos personales que tienes que cumplir para poder continuar.

¿Cómo se garantiza desde una empresa privada la calidad y la fiabilidad de los resultados genéticos que se entregan a los pacientes?

En primer lugar, los profesionales que trabajan en los entornos privados tienen una formación extensa en el campo. Dado los pocos puestos de trabajo existentes y la alta competencia, entran los más preparados. Por otro lado, se siguen las normativas, exigencias y estándares que exige la industria para poder realizar la profesión. Se realizan procedimientos y exámenes de calidad que garantizan que se están cumpliendo con los requisitos necesarios para poder ejercer la profesión y los resultados son igualmente evaluados (EQA, EMQN, normas ISO...).

¿Qué importancia tiene la figura del biólogo/a genetista en este proceso y qué valor añadido aporta al trabajo interdisciplinar?

La figura del biólogo ha sido mayoritaria desde que la genética se implantó en los hospitales. En primer lugar, la carrera de base con más asignaturas de genética es Biología. En segundo lugar, el biólogo ha sido formado desde el punto de vista del ser humano como un todo, no como suma de las partes, por lo que le permite ver más allá, además de entender los mecanismos biológicos detrás de las alteraciones genéticas, que, como bien dice la palabra, son BIOLÓGICOS. Aunque las consecuencias son médicas, el origen no se puede explicar si no se entiende las bases moleculares, que eso se explica en BIOLOGÍA. El resto de las carreras les falta mucha formación e incluso en el actual BIR solo se rota 3-6 meses por genética y eso no es suficiente. Si lo trasladamos a cualquier entorno, no se puede entender que Medicina o Farmacia se aprendiera en 3 meses.



Desde la incorporación de la secuenciación masiva (NGS), la demanda asistencial en genética ha aumentado considerablemente. Esto ha despertado el interés de titulados de otras ramas universitarias que, ante la desigualdad en el número de plazas BIR, FIR y MIR —en claro perjuicio de los biólogos—, han ido ocupando progresivamente puestos que antes correspondían a estos profesionales.”

¿Cuál ha sido la implicación de la/os bióloga/os en el desarrollo de la Genética en España?

Desde 1976, en los departamentos de genética los que han realizado mayoritariamente este trabajo han sido los biólogos. En la Asociación Española de Genética Humana, desde sus orígenes hasta la actualidad, está mayoritariamente formada por biólogos. Además, en muchos de los servicios, el biólogo ha sido jefe de servicio de unidades de genética.

Desde la incorporación de la secuenciación masiva (NGS), la demanda asistencial en genética ha aumentado considerablemente. Esto ha despertado el interés de titulados de otras ramas universitarias que, ante la desigualdad en el número de plazas BIR, FIR y MIR —en claro perjuicio de los biólogos—, han ido ocupando progresivamente puestos que antes correspondían a estos profesionales. Como consecuencia, muchos nuevos biólogos que aspiran a ser genetistas se ven relegados a la investigación, ya que no existe una formación reglada en genética dentro del sistema público. La otra opción es acceder al BIR, aunque este programa apenas ofrece tres meses de rotación en departamentos de genética. Paradójicamente, muchos de los actuales residentes BIR han sido formados por aquellos biólogos que fueron pioneros de la genética en España, quienes desarrollaron su carrera sin disponer de una especialidad reconocida, ya que nuestro país sigue siendo el único en Europa sin una formación reglada en genética.

Los Premio Nobel en medicina han sido otorgados, también, a biólogos, mayor implicación que esa no es posible explicar. Estos mismos Premios Nobel tienen una amplia formación en investigación, que es la base para poder implementar los conocimientos adquiridos en la práctica clínica diaria. Esa es la formación que muchos biólogos han tenido que realizar para poder profundizar aún más en el conocimiento sobre genética, dado que las bases del conocimiento vienen de la investigación y muchas tesis doctorales de los actuales biólogos se han realizado en hospitales con muestras de pacientes.

Muchas veces los pacientes no conocen bien en qué consiste una prueba genética. ¿Cómo abordan desde LabGenetics la comunicación con el paciente o con el profesional sanitario que la solicita?

Se les indica que deben tener una consulta de asesoramiento genético especializado, si bien, algunas de las dudas se pueden resolver por el propio conocimiento de la profesión y son escaladas al CEO.

La Genética avanza a gran velocidad. ¿Cómo se mantienen al día los profesionales en su empresa y cómo gestionan la incorporación de nuevas tecnologías o paneles diagnósticos?

Mantenerse al día al completo es una tarea complicada, en un entorno con alta demanda asistencial. En nuestra propia actividad es imprescindible leer artículos, ir a congresos y el propio contacto con los comerciales de otras compañías, que te permiten estar al día al máximo de las posibilidades.

¿Crees que la sociedad valora suficientemente el papel de los profesionales de la genética? ¿Qué se podría hacer para visibilizar más su aportación?

Creo que en esto tenemos mucho por hacer. Cuando en la sociedad digo que soy genetista muchos no saben ni siquiera que es ni que funciones hacemos, como mucho piensan que es investigación y si mencionas el hospital piensan que eres médico. Cuando pregunto si saben localizar el ADN en su cuerpo dudan en contestar. Por lo que tenemos mucho trabajo por delante, sobre todo después del COVID, cuando incluso términos como ARN llegaron a la boca de la sociedad con informaciones confusas.

Además, muchas personas no saben —o ni siquiera imaginan— que pueden tener una condición genética, ya sea porque nadie se lo ha comunicado o porque, al no conocer antecedentes familiares, no lo sospechan. Esto puede tener importantes consecuencias, tanto para las generaciones futuras como para su propia familia, ya que algunas enfermedades de origen genético pueden manifestarse en la edad adulta.



SERVICIOS DEL COBCM

Defensa profesional

Formación

Bolsa de trabajo

Networking

Mentoring

Becas

Lista de peritos judiciales
y directorio de biólogos

Información cercana

Asesoría jurídica

Póliza de responsabilidad
civil profesional

Visado de trabajos

Compulsa de documentos

Todo esto y más únicamente con tu cuota colegial