

ENTREVISTA

Dra. Fe García Santiago

Entrevista: Carlos Lorenzo Rodrigo

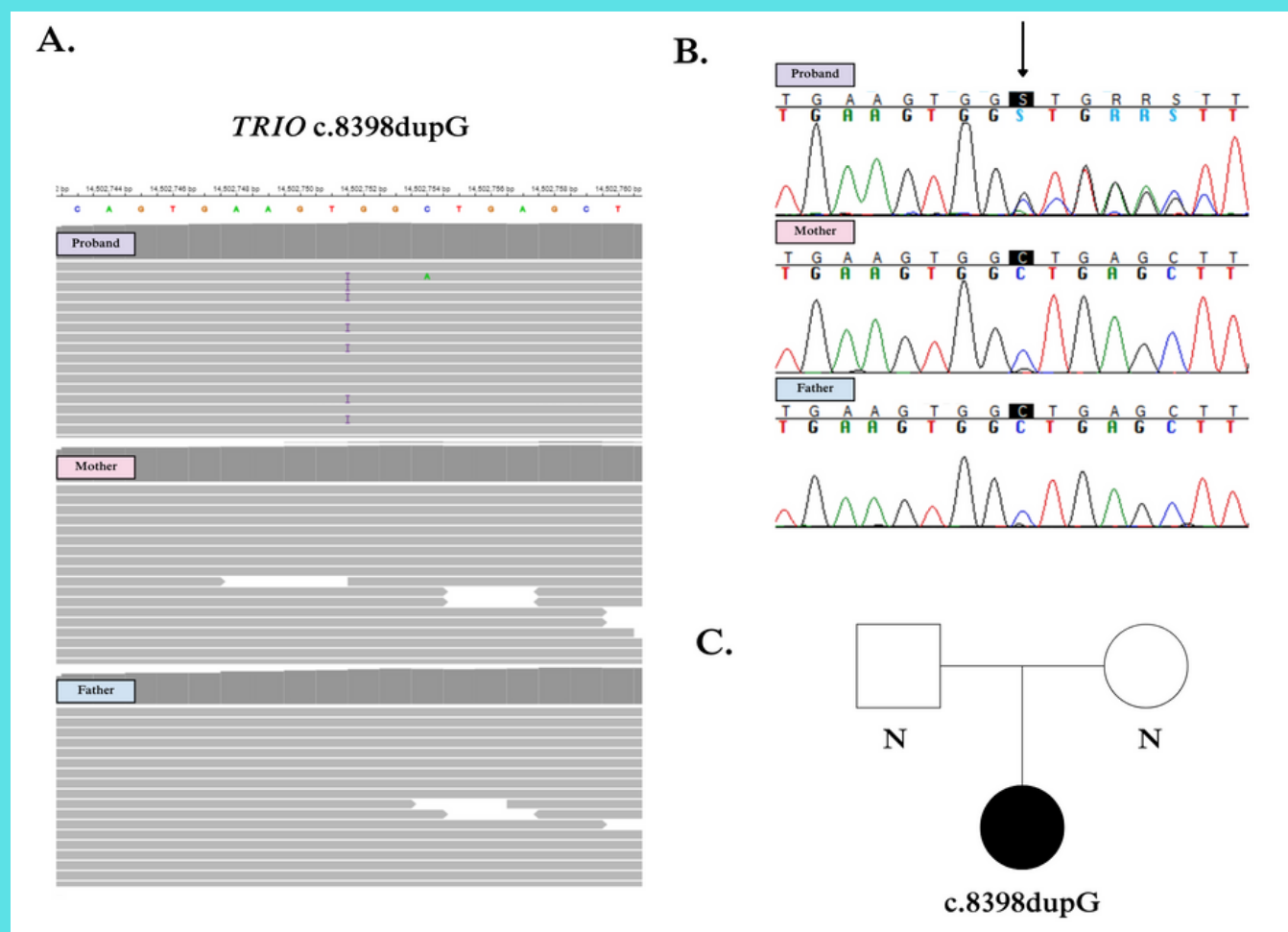


Licenciada en Ciencias Biológicas, Doctora en el Departamento de Especialidades Médicas y Cirugía de la Facultad de Medicina de la Universidad de Alcalá, llevo realizando mi actividad científica y profesional en el campo de la Genética desde mi graduación, obteniendo la acreditación de excelencia de 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.



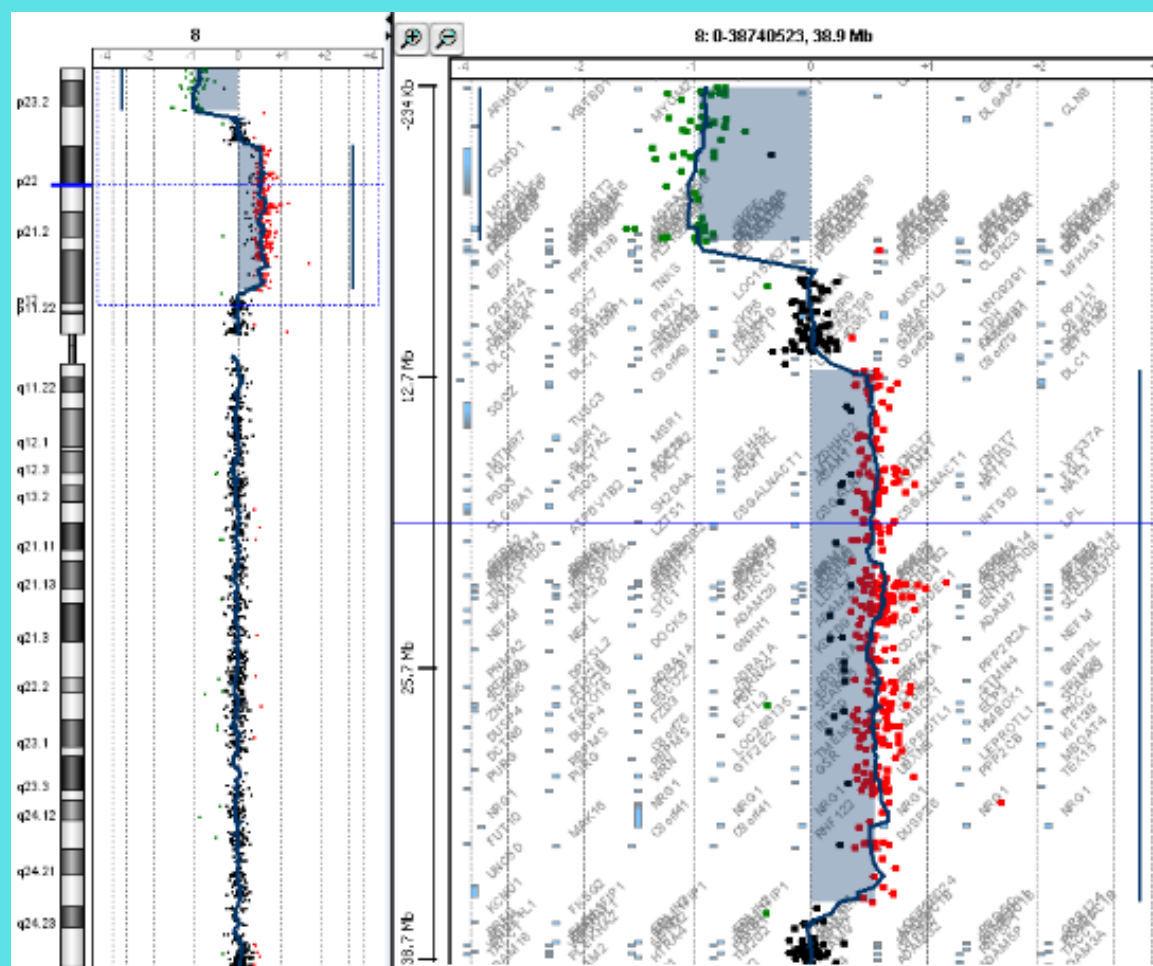
El biólogo genetista desempeña un papel clave en el asesoramiento genético, un proceso cuyo objetivo es ayudar a pacientes y familias a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de una enfermedad genética o de un riesgo de padecerla.”

¿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.



¿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 multidisciplinares, 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.

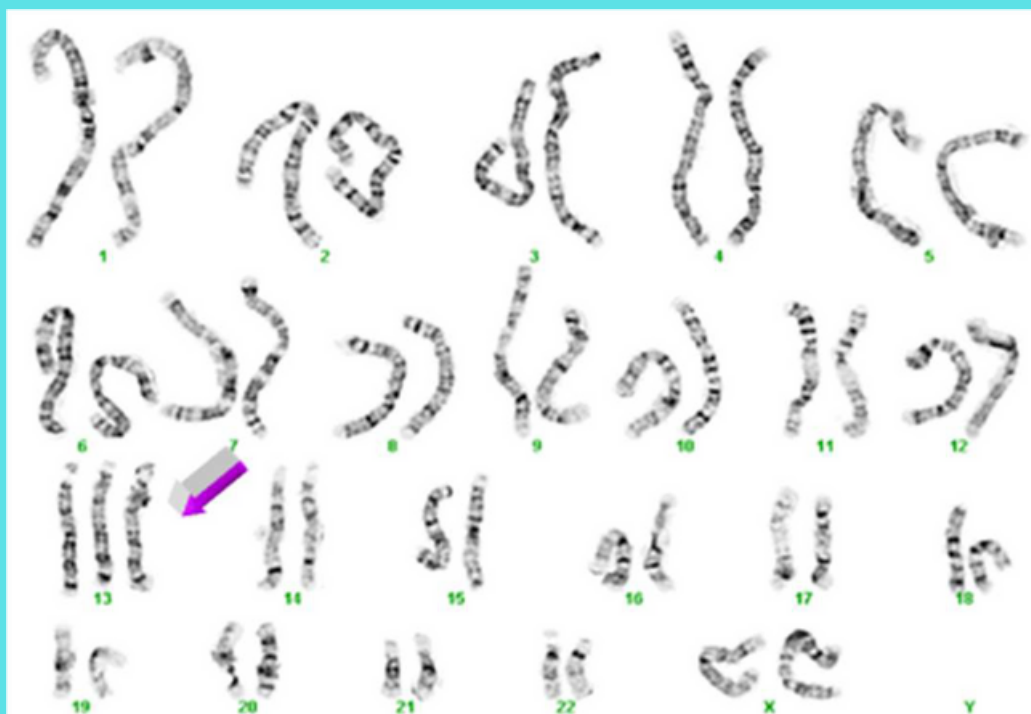
¿Está el SNS preparado para asumir el reto de la medicina personalizada basada en datos genómicos?

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.

