

## CASO CLÍNICO: Recomendación "not to do" prueba genética.

Paciente Mujer de 39 años que acude al médico de su centro de salud porque refiere antecedentes familiares de presencia de mutación del factor V de Leiden en una prima segunda de rama materna. La paciente muestra angustia y preocupación ante su próximo embarazo. Su médico evalúa el caso pero concluye que, ante la anamnesis realizada, no hay evidencias de antecedentes personales en la paciente de enfermedad tromboembólica venosa (ETE), ni factores de riesgo predisponentes. La madre de la paciente actualmente tiene 63 años de edad y no ha tenido ningún problema asociado a fenómeno trombótico, aún así, se le había realizado hacia tres meses un estudio de hipercoagulabilidad y los valores de proteína C activa eran normales. En principio el facultativo clínico duda si solicitar a su paciente un estudio de hipercoagulabilidad, pero finalmente realiza la petición.

Al mes la paciente acude de nuevo a la consulta en busca de los resultados de dicho estudio y su médico le comunica que en ellos no se observa ninguna anomalía en el estudio hematológico por lo que debe tener cierta tranquilidad. La paciente algo agobiada ante lo que ha leído en internet, insiste a su médico que se le realice el estudio genético para descartar que sea portadora de la mutación del FV Leiden. Ante la perseverancia de la paciente, el clínico accede y le solicita el estudio genético de las tres mutaciones asociadas a trombofilia R506 Q (FV Leiden), G20210 (factor II, protrombina) y C677T (MTHFR).

A los 10 días la paciente recibe en su domicilio copia del informe genético que se le había solicitado, siendo normal para las tres mutaciones estudiadas.

De cara a valorar si este estudio genético debería ser una determinación "not to do" en este caso hay que tener en cuenta que:

- Existe una responsabilidad de la paciente en el uso inapropiado de la determinación genética, ya que ante el acceso a la información en Internet ha presionado al clínico para que le solicitara dicha prueba.
  - Existe una responsabilidad del clínico peticionario ya que no ha aplicado las guías clínicas, puesto que está establecido que la paciente presentaba una determinación previa al estudio genético de proteína C activa normal, con lo cual no se debería haber solicitado el estudio genético. Además la madre de la paciente presentaba valores normales de proteína C y la existencia de la mutación del FV Leiden era en una prima segunda de la paciente.
  - Hay un fallo en el circuito por ineficiencia en el sistema, ya que el laboratorio de genética, ante la solicitud del estudio genético y con la información reportada, debería haber rechazado la realización del mismo, ya que no procedía.
-

## ¿Qué actuación debe tener el profesional del laboratorio clínico ante la solicitud inapropiada de esa prueba?

*Ante la petición del Clínico solicitante de hacer el estudio genético el facultativo del laboratorio clínico en base a los protocolos y guías clínicos establecidos debería haberle indicado que dicho estudio genético no procedía ser realizado.*

Las pruebas genéticas deben ser indicadas exclusivamente por profesionales expertos en la solicitud de este tipo de estudios e interpretación de los resultados de los mismos. Además del elevado coste que suelen tener este tipo de estudios, suelen ser fuente de interpretaciones erróneas que generan angustias y falsas expectativas a los pacientes.

Las pruebas genéticas tienen una importancia relevante ya que: a) normalmente tienen implicaciones, no solo para el individuo estudiado, sino también para sus familiares o su descendencia; b) el resultado es válido para toda la vida, desde el momento de la realización, y c) pueden predecir una enfermedad grave o mortal, aún cuando ésta no se haya manifestado.

El proceso de solicitud de cualquier estudio genético a un determinado paciente debe tener en cuenta los recursos limitados del sistema, estableciendo a priori las indicaciones concretas, los procedimientos establecidos para el envío de muestras con la información clínica adecuada, la realización de técnicas de alta calidad y la emisión de informes que faciliten la correcta interpretación.

Por su especial naturaleza y repercusión, se debe garantizar al paciente un adecuado asesoramiento genético pretest y postest, con firma del consentimiento informado por parte del paciente. Deben establecerse procedimientos para la información a los familiares y organizar estrategias de seguimiento.

El asesoramiento genético, proceso comunicativo mediante el que se informa, educa y se da apoyo sobre la enfermedad genética, tanto a los pacientes como a sus familiares, debe ser realizado por profesionales cualificados, expertos y entrenados en asesoramiento genético.

Sería recomendable elaborar planes conjuntos de formación a los distintos profesionales implicados, para lograr el óptimo objetivo terapéutico en los pacientes y en sus familias.

---