

# El rezago del asesoramiento genético en México

## The lag of genetic counseling in Mexico

Ana Cecilia Jara-Ettinger\*, Alan Cárdenas-Conejo, Juan Carlos Huicochea-Montiel y María Antonieta de Jesus Araujo-Solís

### Resumen

El asesoramiento genético es el proceso de comunicación que tiene como objetivo ayudar al individuo, la pareja o la familia a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas, sociales, familiares y reproductivas de una condición genética. Dada la expansión de la medicina de precisión y el reciente incremento del uso de pruebas diagnósticas moleculares, es necesario contar en nuestro medio con personal debidamente certificado para realizarlo. En México, a diferencia de otros países, la figura del asesor en genética no está formalmente reconocida; por lo que médicos genetistas otorgan este asesoramiento dentro del contexto asistencial (formando parte de la consulta externa). El número de estos profesionales de la salud está por debajo del estándar de requerimiento propuesto internacionalmente, de un genetista por cada 100,000 habitantes, el cual únicamente se cumple en la Ciudad de México, por lo que resulta de suma importancia incrementar la formación de médicos genetistas, así como la inclusión de estos en las distintas instituciones de salud del país.

**Palabras clave:** Asesoramiento Genético; Genética Médica; Educación Médica; Especialidades Médicas

### Abstract

Genetic counseling is the process of advising individuals, partners and families affected by or at risk of genetic disorders to help them understand and adapt to the medical, psychological, social, family and reproductive implications of a genetic condition. Given the expansion of precision medicine and the recent increase in the use of molecular diagnostic tests, it is necessary to have duly certified personnel in our environment to perform it. In Mexico, unlike other countries, the figure of the genetic counselor is not formally recognized, which is why geneticists doctors give this advice within the healthcare context (as part of the outpatient consultation). The number of these health professionals is below the internationally proposed requirement standard of one medical geneticist per 100,000 inhabitants, which is only met in Mexico City, making it of utmost importance to increase the training of medical geneticists as well such as the inclusion of these in the different health institutions of the country.

**Keywords:** Genetic Counseling; Genetics, Medical; Education, Medical; Medical Specialties

En 1947, el Dr. Sheldon Reed acuñó por primera vez el término «asesoramiento genético» como una forma de describir la información que él y sus colegas transmitían a los médicos en relación con enfermedades hereditarias.<sup>1</sup> La mayoría de las clínicas de asesoramiento genético en ese tiempo fueron dirigidas por científicos no médicos o personas con muy poca experiencia clínica. Conforme aumentó el conocimiento de

las enfermedades de origen genético y genómico fue necesaria la aparición de la genética médica como una especialidad, en 1960, y el asesoramiento genético ha formado parte importante de la atención médica otorgada dentro del contexto clínico.<sup>2</sup> Este es un proceso de comunicación que busca ayudar al individuo, la pareja o la familia a comprender el origen y adaptarse al curso probable y a las implicaciones médicas,

Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional Siglo XXI, Hospital de Pediatría, Departamento Clínico de Genética Médica, Ciudad de México, México

### Correspondencia:

\*Ana Cecilia Jara-Ettinger  
E-mail: anacecijara@gmail.com  
2448-5667 / © 2020 Instituto Mexicano del Seguro Social. Publicado por Permayer. Éste es un artículo *open access* bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

**Fecha de recepción:** 07/05/2020

**Fecha de aceptación:** 06/08/2020  
**DOI:** 10.24875/RMIMSS.M21000058

**Disponible en internet:** 02-02-2021

Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2021;59(1):101-105  
<http://revistamedica.imss.gob.mx/>

psicosociales, familiares y reproductivas de una condición genética, así como su tratamiento disponible.<sup>3</sup> Este proceso integra la interpretación de antecedentes heredofamiliares y la confirmación diagnóstica de un padecimiento de origen genético, para evaluar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de la condición, con el objetivo de promover decisiones informadas en los pacientes o sus familiares, así como la adaptación, el tratamiento y la prevención de complicaciones.<sup>2</sup>

Los médicos genetistas son quienes otorgan el asesoramiento genético en México en el contexto de la consulta de genética médica.<sup>4,5</sup> En la mayoría de las ocasiones, los pacientes acuden a un departamento de genética enviados por otro médico especialista, quien ante la sospecha de alguna enfermedad de origen genético o de un padecimiento hereditario les ha referido.

La genética médica es una especialidad que participa en la atención médica en los diferentes grupos etarios, pues incluye el asesoramiento preconcepcional de una pareja (infertilidad, pérdida gestacional recurrente, tamiz de portadores, etc.), el diagnóstico prenatal (cromosomopatías, malformaciones congénitas, teratogénesis, displasias óseas, entre otras), la etapa pediátrica (cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural, síndromes dismorfológicos, discapacidad intelectual, ceguera y sordera congénitas, errores innatos del metabolismo, distrofias musculares, canalopatías, etc.) e incluso la edad adulta (síndromes de predisposición a cáncer, ataxias, enfermedad de Huntington, enfermedad de Parkinson y enfermedad de Alzheimer de inicio temprano, entre otras). Sin embargo, ante la actual desinformación de la función del genetista y de los motivos de envío, muchos pacientes no son referidos a esta especialidad.

En la primera consulta de genética se identifican el motivo por el que se busca la atención y las expectativas de la familia. Se realiza el árbol genealógico, se interrogan los antecedentes heredofamiliares, los antecedentes perinatales, el desarrollo psicomotor y los antecedentes personales patológicos, y se lleva a cabo una exploración física dismorfológica del paciente y de sus progenitores. A partir de los datos reunidos es posible integrar una o varias propuestas diagnósticas, y se otorga un asesoramiento inicial.<sup>5</sup> Basándose en las hipótesis diagnósticas se solicitan los estudios pertinentes, los cuales pueden ser de citogenómica o de biología molecular, para lograr un diagnóstico de certeza cuando sea posible y continuar con el asesoramiento genético, que a su vez busca identificar a otros

miembros de la familia que podrían estar en riesgo de padecer o heredar una determinada condición.<sup>5,6</sup>

La prevalencia estimada de anomalías congénitas en México es del 5.3% y representan la segunda causa de mortalidad infantil.<sup>7</sup> Este hecho, aunado a la expansión de la medicina personalizada y al aumento en la disponibilidad de pruebas diagnósticas moleculares, hace imprescindible contar con personal calificado para poder otorgar un asesoramiento genético integral. Es evidente que en los próximos años todos los profesionales de la salud se involucrarán en mayor medida con la medicina genómica, por lo que la necesidad de médicos genetistas que comuniquen y administren las pruebas genómicas será aún mayor. A medida que las tecnologías genómicas se incorporen sistemáticamente a la toma de decisiones en la atención médica (esto ya sucede en algunas especialidades, como oncología y neurología) se convertirán en una parte esencial del diagnóstico y del tratamiento, aumentando así la necesidad de contar con suficientes médicos genetistas.<sup>8</sup> Incluso en el ámbito prenatal, el incremento en el uso de técnicas de reproducción asistida y de diagnóstico preimplantación genera la necesidad de contar con médicos genetistas que participen en el asesoramiento genético perinatal.<sup>9</sup> Por otro lado, existe una expansión comercial poco regulada de pruebas genéticas disponibles de forma directa para el consumidor, y tanto el American College of Medical Genetics como la European Society of Human Genetics han recomendado que el asesoramiento genético debe ser ofrecido a las personas en quienes se realicen estas.<sup>10</sup>

Actualmente existe una escasez de servicios de genética en el país, con tiempos de espera para consulta en el sector público que van de semanas a más de un año, lo cual prolonga el tiempo que transcurre para llegar a un diagnóstico de certeza, posterga las medidas preventivas y desalienta a los pacientes y los familiares a continuar con la atención médica.<sup>4</sup> Se sabe que en muchas ocasiones los pacientes no comprenden por completo el valor de la atención preventiva y, por lo tanto, no la buscan de forma proactiva,<sup>11</sup> por lo que el conocimiento que debe tener el médico general y familiar sobre la relevancia clínica de la genética y los motivos de referencia resulta de suma importancia. Así mismo, la implementación de servicios de asesoramiento genético en el ámbito de trabajo de distintas especialidades, como perinatología, pediatría, oncología, cardiología y neurología, entre otras, ha resultado en un incremento en la referencia de pacientes y una mejora de la atención médica.<sup>12</sup> En el año 2010, la Organización Mundial de la Salud propuso la inclusión

de servicios de genética comunitaria en los países emergentes con el propósito de mejorar la salud general de una población al identificar a las personas en riesgo de tener una afección genética o de tener hijos enfermos.<sup>13</sup> El estándar propuesto de requerimiento de genetistas se ha calculado en los Estados Unidos de Norteamérica y en el Reino Unido, y es de uno por cada 100,000 habitantes.<sup>14</sup>

En México se estima que hay alrededor de un genetista por cada 525,000 habitantes, los cuales se encuentran concentrados principalmente en la Ciudad de México, mientras que en otras entidades del país existen pocas instituciones que ofrecen servicios de genética,<sup>4</sup> por lo que la escasez de genetistas representa un problema de salud pública.<sup>7,15</sup> De acuerdo con los datos del Consejo Mexicano de Genética A.C., únicamente la Ciudad de México cuenta con al menos un genetista por cada 100,000 habitantes; no obstante, el acceso a los servicios de genética resulta complicado debido a que son pocos los que se encuentran adscritos a instituciones de salud públicas. Otros Estados del país, como Nuevo León, Jalisco, Querétaro, Hidalgo y Yucatán, tienen un genetista por cada 500,000 individuos, mientras que en Baja California Sur, Colima y Campeche no cuentan con estos especialistas.<sup>16</sup>

En 2019, la población mexicana se calculó en alrededor de 125 millones de personas;<sup>17</sup> en un ejercicio de cálculo hipotético para esta población, tomando como base que anualmente se ofrecen 29 plazas para la formación de nuevos médicos genetistas,<sup>18</sup> y que para 2018 había 288 médicos especialistas en genética,<sup>19</sup> se necesitarían 33 años para cubrir el requerimiento de un genetista por cada 100,000 habitantes, suponiendo que se graduaran los 29 médicos inscritos al posgrado y ninguno de los genetistas en activo dejara de trabajar.

En 2018 se estimó que existían alrededor de 7000 asesores en genética en el mundo, distribuidos en 28 países.<sup>20</sup> Inglaterra cuenta desde 1992 con tres programas de maestría en asesoramiento genético y alrededor de 310 asesores en genética, mientras que en el resto de Europa la maestría se encuentra establecida en otros 10 países.<sup>20</sup> El panorama en la mayoría de los países asiáticos es similar al de México, donde la profesión de genética médica continúa desarrollándose y el médico genetista es quien lleva a cabo el asesoramiento, como ocurre en China, Hong Kong, Corea del Sur y Tailandia. Otros países que recientemente han implementado programas de maestría en asesoramiento genético son Japón, Malasia, Filipinas y Taiwán. Y aún existen algunos países, como Indonesia, donde

aún no se consolida la genética médica como una especialidad.<sup>20,21</sup>

En Norteamérica se instauró el primer programa en asesoramiento genético en 1969, en los Estados Unidos, donde actualmente cuentan con 39 programas de asesoramiento genético.<sup>6,20</sup> En Canadá se han desarrollado cinco programas de maestría en asesoramiento genético y hay alrededor de 350 asesores en genética. El panorama en Latinoamérica es muy diferente, ya que únicamente Cuba y Brasil cuentan con la maestría en asesoramiento genético.<sup>22</sup> En 1981, Cuba se encontraba en una situación similar a la de México, se reconoció la carencia de la genética médica dentro de su sistema de salud y se incluyó como especialidad para médicos generales, y en el año 2000 se implementó un programa de maestría en asesoramiento genético. Así fue como se inició el programa de prevención de malformaciones congénitas y enfermedades hereditarias, el cual incluía la identificación de defectos del tubo neural, el tamizaje del estado de portador de la anemia falciforme, el diagnóstico citogenético prenatal de anomalías cromosómicas y el tamizaje de la fenilcetonuria neonatal.<sup>23</sup> Para el año 2013 ya contaban con un especialista en genética clínica por cada 92,930 habitantes, logrando una cobertura del 98% en la mayoría de los municipios del país con programas de tamizaje prenatal y neonatal, y la tasa nacional de mortalidad infantil disminuyó de 7.2 en 2000 a 4.9 en 2011, atribuido en gran medida a los efectos del asesoramiento genético.<sup>24</sup> Con respecto a Brasil, en 2017 se inició un programa de maestría en asesoramiento genético en São Paulo para complementar la atención brindada por los médicos especialistas en genética con los que ya se contaba. Sin embargo, en dicho país aún existe poco reconocimiento de las funciones del asesor en genética, así como de la importancia de esta profesión.<sup>22</sup>

En México, el médico genetista es el encargado de otorgar el asesoramiento genético, a diferencia de lo que ocurre en otros países, donde son tareas separadas. El desarrollo de la profesión de asesor en genética depende en gran medida del desarrollo de la especialidad de genética médica, y para ello es necesario primero consolidarla como pilar fundamental de los servicios de atención médica en todo el país.<sup>4,21</sup>

La aplicación de la genética médica en la salud pública reduce el impacto que tienen las condiciones de origen genético (cromosómico, monogénico y multifactorial) sobre la calidad de vida y el bienestar a través de la prevención tanto primaria como secundaria.<sup>13</sup> Dentro de la prevención primaria, las principales funciones del asesoramiento genético corresponderían al

control de posibles mutágenos ocupacionales, el tamizaje pregestacional voluntario (incluye antecedentes heredofamiliares, antecedentes personales patológicos y estado de portador de enfermedades autosómicas recesivas o ligadas al cromosoma X), la suplementación periconcepcional de ácido fólico para disminuir la incidencia de defectos del tubo neural, informar sobre los riesgos reproductivos en caso de anomalías cromosómicas o monogénicas, y evitar la exposición a agentes teratogénicos durante el embarazo.<sup>25</sup> Además, el asesoramiento genético puede impactar positivamente en la salud pública mediante la prevención secundaria, cuyos objetivos son reducir la frecuencia y la gravedad de las manifestaciones clínicas de una condición genética después del nacimiento (tamizaje metabólico neonatal) y detectar ciertas predisposiciones a una patología que podría presentarse de manera tardía, como pueden ser los síndromes de cáncer familiar.<sup>25</sup>

En México es necesario incluir la asignatura de genética médica como parte integral de los planes de estudio de todas las facultades de medicina; una vez logrado este objetivo, el siguiente paso podría ser su homogenización, ya que existe una gran variación en el contenido de los cursos, pues aquellos enfocados específicamente en genética médica/clínica suponen tan solo el 46%, y el porcentaje restante se encuentra dividido en áreas básicas como bioquímica, biología molecular y embriología.<sup>4</sup> Lo anterior facilitaría la importante tarea de incrementar el número de médicos genetistas formados anualmente en las diversas instituciones de salud del país, pues ha quedado de manifiesto que no existen suficientes especialistas para otorgar la debida atención en los departamentos de genética médica existentes.

Para disminuir la amplitud de la brecha que existe en el reconocimiento de la importancia del asesoramiento genético en la salud de la población general, nuestro grupo de trabajo propone la inclusión de médicos genetistas en los centros hospitalarios de primer y segundo nivel de atención médica, que coadyuven al cumplimiento de las tareas específicas ya establecidas en 1969 cuando se inauguró el primer programa de educación y atención clínica en genética médica de Latinoamérica, dentro del Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional Siglo XXI, del Instituto Mexicano del Seguro Social.<sup>26</sup> Incluso, la creación, la diversificación y la expansión de los departamentos clínicos de genética médica en el tercer nivel de atención de todas las regiones del país permitirían el goce de todos los beneficios del asesoramiento genético en la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades genéticas o

hereditarias en nuestra sociedad, contribuyendo así al fortalecimiento del sistema de salud nacional.

## Conflicto de intereses

Los autores han completado y enviado la forma traducida al español de la declaración de conflicto potencial de intereses del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, y no fue reportado ninguno relacionado con este artículo.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

## Referencias

1. Reed SC. Appreciation of Charles M. Goethe. A short history of genetic counseling. Minneapolis, USA: Dight Institute for Human Genetics of the University of Minnesota; 1974, p. 332.
2. LeRoy BS, Veach PM, Bartels DM. Genetic counseling practice: advanced concepts and skills. New York: John Wiley & Sons; 2010.
3. The National Society of Genetic Counselors. Definition of genetic counseling services. Chicago, IL: NSGC; 2020. Disponible en: <https://www.nsgc.org/p/cm/ld/fid=187>. Consultado en Abril 2020.
4. Bucio D, Ormond KE, Hernández D, Bustamante CD, Pineda AL. A genetic counseling needs assessment of Mexico. *Mol Genet Genomic Med.* 2019;7(5):e668.
5. Araujo-Solís MA, Huicochea-Montiel JC, Vázquez Estupiñán MF. La participación del médico genetista en la consulta pediátrica. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2014;52 (Supl 2):S94-7.
6. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *J Genet Couns.* 2016;15(2):77-83.
7. Mutchinick O, Lisker R, Babinski V. The Mexican program of registration and epidemiologic surveillance of external congenital malformations. *Salud Publica Mex.* 1988;30(1):88-100.
8. Patch C, Middleton A. Genetic counselling in the era of genomic medicine. *Br Med Bull.* 2018;126(1):27-36.
9. Harper J, Schatten G. Are we ready for genome editing in human embryos for clinical purposes? *Eur J Med Genet.* 2019;62:103682.

10. Middleton A, Mendes A, Benjamin CM, Howard HC. Direct-to-consumer genetic testing: where and how does genetic counseling fit? *J Pers Med*. 2017;14:249-57.
11. Tam D, Lo Y, Tsui W. Knowledge, practices and expectations of preventive care: a qualitative study of patients attending government general outpatient clinics in Hong Kong. *BMC Fam Pract*. 2018;19(1):58.
12. La Verde N, Corsi F, Moretti A, Peissel B, Dalu D, Girelli S, et al. A targeted approach to genetic counseling in breast cancer patients: the experience of an Italian local project. *Tumori*. 2016;102(1):45-50.
13. World Health Organization. Community genetics services: report of a WHO consultation on community genetics in low and middle income countries. Switzerland: WHO; 2011. p. 1-4.
14. Hoskovec JM, Benett R, Carey M, DaVanzo J, Dougherty M, Hahn S, et al. Projecting the supply and demand for certified genetic counselors: a work-force study. *J Genet Couns*. 2018; 27(1):16-20.
15. Christianson A, Howson CP, Modell B. March of Dimes. 2016. Disponible en: <http://www.marchofdimes.com/aboutus/157306.asp>. Consultado el 20 Abril 2020.
16. Consejo Mexicano de Genética A.C. Médicos vigentes. México. Disponible: <http://www.cmgac.org.mx/miembros-vigentes-alfabetico.html>. Consultado el 20 Septiembre 2020.
17. Instituto Nacional de Estadística y Geografía. Estadísticas a propósito del día mundial de la población (11 de julio). Comunicado de prensa núm. 337/19. México: INEGI; 2019. Disponible en: [https://www.inegi.org.mx/contenidos/saladeprensa/aproposito/2019/Poblacion2019\\_Nal.pdf](https://www.inegi.org.mx/contenidos/saladeprensa/aproposito/2019/Poblacion2019_Nal.pdf). Consultado el 20 Marzo 2020.
18. Comisión Interinstitucional para la Formación de Recursos Humanos para la Salud. XLIII Examen Nacional para Aspirantes a Residencias Médicas 2019. Plazas para médicos seleccionados – categoría mexicana (RT), para cursos de especialización de entrada directa. México: CIFRHS; 2019. Disponible en: [http://www.cifrhs.salud.gob.mx/site1/enarm/docs/2019/E43\\_plazas\\_ins\\_mex\\_2019.pdf](http://www.cifrhs.salud.gob.mx/site1/enarm/docs/2019/E43_plazas_ins_mex_2019.pdf). Consultado el 20 Enero 2020.
19. Heinze-Martin G, Olmedo-Canchola VH, Bazán-Miranda G, Bernard-Fuentes NA, Guízar-Sánchez DP. Los médicos especialistas en México. *Gac Med Mex*. 2018;154(3):342-51. doi: 10.24875/GMM.18003770.
20. Abacan MA, Alsubaie L, Barlow-Steward K, Caanen B, Cordier C, Courtney E, et al. The global state of the genetic counseling profession. *Eur J Hum Genet*. 2019;27(2):183-97. doi: 10.1038/s41431-018-0252-x.
21. Cutiongco-de la Paz E, Hon-Yin Chung B, Faradz S, Thong M, Padilla CD, San Lai P, et al. Training in clinical genetics and genetic counseling in Asia. *Am J Med Genet*. 2019;181C:177-86.
22. Instituto de Biociencias, Mestrado Profissional em Aconselhamento Genético e Genómica Humana. Brasil: Universidade de São Paulo. Disponible en: <http://mpag.ib.usp.br/>. Consultado el 3 Julio 2020.
23. Lantigua Cruz A, González Lucas N. Desarrollo de la genética médica en Cuba: 39 años en la formación de recursos humanos. *Rev Cubana Genetic Comunit*. 2009;(2-3):3-23.
24. Lantigua Cruz A. An overview of genetic counseling in Cuba. *J Genet Couns*. 2013;22(6):849-53. doi: 10.1007/s10897-013-9635-x.
25. Human genetics, chronic diseases and health promotion, World Health Organization. Medical genetic services in developing countries: the ethical, legal and social implications of genetic testing and screening. Switzerland: World Health Organization; 2006.
26. Villanueva Lozano M. Salvador Armendares Sagrera: exiliado español de la segunda generación y pionero de la genética humana en México. *Gac Med Mex*. 2014;150(4):352-61.

---

**Cómo citar este artículo:**

Jara-Ettinger AC, Cárdenas-Conejo A, Huicochea-Montiel JC, Araujo-Solís MA. El rezago del asesoramiento genético en México. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2021;59(1):101-105