



La genética y el asesoramiento genético en psiquiatría

► El asesoramiento genético es una parte fundamental del proceso de atención de un paciente en un servicio de genética clínica y la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos de los EUA (NSGC, por sus siglas en inglés: National Society of Genetic Counselors) propuso en mayo de 2006 una nueva definición para el concepto de asesoramiento genético: "El Asesoramiento Genético es el proceso de ayudar a la gente a entender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares, acerca de la contribución de la genética en la enfermedad estudiada"... gracias a esta nueva definición, todas las enfermedades que presenten un componente genético, en mayor o menor medida, se pueden beneficiar del mismo, incluidas las enfermedades mentales; aunque es evidente su beneficio sigue siendo motivo de discusión entre los profesionales de la salud mental a quién le corresponde dar dicha asesoría y en qué circunstancias se recomienda, y tampoco parece existir mucho conocimiento de la población general que acude a los servicios de salud mental de que existe la posibilidad de recibir dicha asesoría. Es por esto que el grupo de investigación de la doctora Lourdes Martorell, del Centro de Investigación Biomédica en Red en Salud Mental (CIBERSAM), de Madrid, España, decidió realizar la siguiente investigación en su población. Los autores inician la justificación de realizarla por el hecho de que la mayoría de las enfermedades mentales tienen heredabilidades elevadas (ya comentadas en la nota anterior). También hacen mención de la importancia del medio ambiente y de las interacciones genes-medio ambiente en la génesis de la enfermedad mental. Los autores sugieren como hipótesis que a pesar de los nuevos conocimientos sobre las bases biológicas de las enfermedades mentales y de su gran importancia en la atención de los pacientes de psiquiatría, ni los profesionales de la salud mental ni los pacientes tienen en claro quiénes deben recibir asesoramiento genético en esta especialidad; los autores sugieren como hipótesis que el principal motivo por el cual no se recibe u otorga el asesoramiento genético en psiquiatría es por la falta de una legislación clara al respecto. Con el objetivo de demostrar esto, los autores aplicaron dos cuestionarios en Cataluña, uno dirigido a profesionales de la salud mental (psiquiatras, neurólogos, enfermeras entrenadas en salud mental, psicólogos, trabajadores sociales) y otro dirigido a los usuarios de los servicios de salud mental de dicha región, logrando recabar una muestra de 723 profesionales; por otro lado, se distribuyeron 1500 cuestionarios a usuarios y familiares de usuarios de estos servicios para formar la muestra de comparación. Cabe mencionar que los cuestionarios fueron elaborados por expertos en psiquiatría y en genética psiquiátrica y evaluaron tres grandes dominios: 1) factores sociodemográficos, 2) conocimiento general sobre genética psiquiátrica y 3) la utilidad de una unidad especializada en asesoramiento genético en psiquia-

tría. Ambos cuestionarios fueron escritos tanto en catalán como en castellano. El cuestionario para los profesionales consistió en ocho preguntas tipo Likert, con opciones de respuesta de 0 a 10; se aplicó también una escala semejante para los usuarios, pero sólo con ocho reactivos. Para el análisis estadístico se utilizaron la chi-cuadrada, Kruskal-Wallis y la U de Mann-Witney para variables numéricas y ANOVA para comparaciones entre grupos. Dentro de los resultados más notables se reportó que la mayoría de quienes completaron los cuestionarios (tanto profesionales como usuarios) fueron del género femenino (78% y 66% respectivamente); otro dato llamativo fue que el 61% de los psiquiatras entrevistados consideró que la enfermedad mental tiene una base genética pero el 9.1% consideró que esto no es cierto; el 47% de los usuarios respondió que la enfermedad mental tiene una base genética y el 5% consideró que no la tiene. El 59% de los profesionales consideró que el asesoramiento genético es siempre útil mientras que el 16% consideró que sólo en raras ocasiones podría serlo. De manera interesante, a esta última pregunta los usuarios respondieron que el recibir asesoramiento genético en psiquiatría es muy importante en el 80% y menos del 2% respondió que no lo era. Otro punto de enorme interés es que sólo el 8% de los profesionales reconoce tener fuertes conocimientos en genética psiquiátrica y el 41% respondió que siempre enviaría pacientes a una clínica de genética psiquiátrica si existiera una. Dentro de las preguntas que más llaman la atención respecto de los usuarios es el hecho de que el 36% respondió que su psiquiatra nunca había hablado con ellos sobre genética y el 19% de los usuarios al momento de la entrevista se encuentran preocupados sobre el riesgo para su descendencia de desarrollar una enfermedad mental.

En conclusión, si bien es reconocido por los profesionales de la salud mental que los factores genéticos se encuentran involucrados en la génesis de las enfermedades mentales, la mayor parte de los profesionales no parecen tener confianza en su nivel de conocimiento sobre genética en psiquiatría como para poder ofrecer un asesoramiento al respecto. Los autores mencionan lo importante del trabajo multidisciplinario para solucionar este problema y sugieren que tanto los psiquiatras requieren mayor formación en el área de genética psiquiátrica como que los expertos actuales en asesoramiento genético requieren mayor formación formal en psiquiatría. Otra interesante nota final del artículo es el hecho de que las mujeres profesionales en la salud mental tienen mayor conocimiento y preocupación por su falta de formación en genética psiquiátrica. Cabe mencionar que no tenemos ningún estudio de naturaleza similar en nuestro país y sería de vital importancia realizar investigaciones similares en nuestra población.

J. Jorge Palacios Casados

Bibliografía

- Resta R, Bowles Biesecker B, Bennett R y cols. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *Journal of Genetic Counseling*, 2006; 15(2):77-83. doi: 10.1007/s10897-005-9014-3
- Martorell L, Sanfeliu A, Blázquez A y cols. Genetics and genetic counseling in psychiatry: Results from an opinion survey of professionals and users. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 2019; 7(8):e830. doi: 10.1002/mgg3.830

Kriadex®

clonazepam

el tratamiento **efectivo**
contra la ansiedad



NUEVA PRESENTACIÓN

20 mL

SSA 163300202C0691

Lozam®

Lorazepam

RAPIDEZ para continuar

- En el trastorno de **Ansiedad Generalizada.**
- Rápidas** concentraciones en sangre, máximas en **60 mins.**



Tabletas Birranuradas

SSA 173300202C7429

Alzam®

Disponible en:
 .25, .5, 1 y 2 mg con 30 tabletas
 .25 y .5 mg con 60 y 90 tabletas



el regreso a la **calma**

Tabletas Birranuradas



SSA 173300202C7240