



La práctica enfermera en la era de la Genética: nuevo marco de competencias

Autoras:

¹M^a Concepción Martín Arribas

²Gema Escobar Aguilar

³Esther Cabrera Torres

⁴Josefina Gobernas Trica

⁵Carmen Yagüe Muñoz

⁶Carmen Nicolás Marín

⁷Anna Zaragoza Marfá

¹Enfermera investigadora. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Investén-isciii. Instituto de Salud Carlos III.

²Enfermera. Investén-isciii. Instituto de Salud Carlos III.

³Profesora de Enfermería Comunitaria. Universidad Internacional de Cataluña.

⁴Unidad Docente de Matronas de Cataluña. Profesora de la Escuela de Enfermería. Universidad de Barcelona.

⁵Enfermera de la Unidad de Consejo Genético. Instituto Catalán de Oncología.

⁶Enfermera de la Unidad de Mama. Hospital Morales Meseguer, Murcia.

⁷Matrona Coordinadora del Programa de Atención a la Salud Sexual y Reproductiva (PASSIR) Nou Barris. Instituto Catalán de la Salud. Barcelona. Profesora Asociada de la Unidad Docente de Matronas de Cataluña.

Dirección de contacto:

M^a Concepción Martín Arribas.

Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Pabellón 11. Instituto de Salud Carlos III.

C/ Sinesio Delgado, 6. 28029 Madrid

Resumen / Abstract

- La Genomics Policy Unit de la Universidad de Glamorgan y la Escuela de Ciencias de los Cuidados de la misma Universidad, siguiendo las directrices marcadas por el Sistema Nacional de Salud del Reino Unido en su Libro Blanco sobre Genética, tomaron la iniciativa de realizar un análisis de las implicaciones que los nuevos conocimientos sobre el genoma humano pueden tener en la práctica de la Enfermería. Fruto de este trabajo es la publicación de las guías en las que se establece el marco de competencias, conocimientos y habilidades que los profesionales enfermeros necesitan para integrar dichos conocimientos de la Genética en la práctica diaria, de manera que ello repercuta en beneficio de los pacientes y sus familias.
- En este artículo se presenta un avance de esos trabajos.

Palabras clave:

Genética; Enfermería; educación; competencias.

Nursing practice in the era of Genetics: a new framework of competences

- The Genomics Policy Unit of Glamorgan University and the School of Care Sciences of the same University, following the guidelines established by the National Health System of the United Kingdom in its White Book on Genetics, took the initiative to perform an analysis on the implications that new knowledge of the human genome can have in the nursing practice. Because of this work, guidelines establishing the framework of competences, knowledge and abilities that the nursing professionals need to integrate such knowledge into Genetics in their daily practice, have been published, so that the new information benefits the patients and their families. This paper presents an advance of those publications.

Key words:

Genetics; Nursing; education; competences.

Introducción

El Proyecto sobre el Genoma Humano ha dado lugar a un rápido avance en la identificación de genes humanos implicados en trastornos mendelianos, así como en el conocimiento de la susceptibilidad frente a enfermedades multifactoriales comunes, tales como el cáncer, las enfermedades cardíacas, la diabetes y el Alzheimer, haciendo posible la identificación de portadores con el fin de conseguir la detección precoz y la prevención de enfermedades en individuos considerados de alto riesgo (1).

Asimismo, se ha puesto de manifiesto que los Sistemas de Salud deberán "cambiar y adaptar sus servicios" para afrontar estos retos. Por ello, no solamente los centros especializados que tradicionalmente han venido prestando esos servicios deberán continuar atendiendo a las personas con trastornos genéticos poco frecuentes de carácter hereditario, sino que los profesionales de otros servicios hospitalarios y de la Atención Primaria se verán cada vez más involucrados en la provisión de servicios para los trastornos comunes. Igualmente, la llamada "revolución genética" va a tener enormes implicaciones en la práctica, la formación y la investigación enfermera, por lo que tanto en Estados Unidos como en Gran Bretaña se llevan ya años trabajando en la incorporación de los nuevos conocimientos sobre Genética a la práctica asistencial de la Enfermería (2-4).

Con este artículo se pretende dar a conocer el informe realizado por la Escuela de Ciencias de los Cuidados, Universidad de Glamorgan, para el Departamento de Salud del Sistema Nacional de Salud del Reino Unido. Algunos de los cuadros que se presentan son una traducción directa de los que aparecen en el informe, para lo que contamos con el permiso de los autores.

Preparándose para la práctica

Organizado por el Servicio de Salud de Gales, el 21 de junio de 2004 se dieron a conocer las guías en las que se establece el marco de competencias, conocimientos y habilidades que los profesionales de la Enfermería necesitan para integrar los conocimientos de Genética en su práctica diaria, de manera que ello repercuta en beneficio de los pacientes y su familia.

Este nuevo marco de competencias, presentado bajo el título "*Fit for practice in the genetic era: a competence based education framework*" (Preparándose para la práctica en la era de la genética: una competencia basada en la educación) (5), ha sido realizado por la Genomics Policy Unit de la Universidad de Glamorgan y el Servicio de Genética Médica de Gales, liderado por las doctoras Maggie Kirk y Hilary

Burton (6) y financiado por el Departamento de Salud del Reino Unido, tras la publicación en 2003 del Libro Blanco sobre Genética, el cual enfatiza en la necesidad de que los profesionales de la salud se formen en esta materia como un instrumento vital para que los avances genéticos sean trasladados a la práctica diaria y mejorar la asistencia, no sólo de aquellas personas afectadas por una enfermedad genética, sino también de aquellos portadores conocidos o de los que se sospeche una predisposición a padecer ciertas enfermedades comunes (cáncer, diabetes, enfermedades cardiovasculares, etc.) o aquellos que tengan una fuerte historia de herencia familiar.

El método de trabajo empleado fue de consenso, utilizando la técnica de grupo nominal. Se invitó a un amplio panel de expertos de distintos ámbitos de los cuidados de salud, incluyendo a la población general, para deliberar acerca de las competencias en genética que estos profesionales necesitan en los diferentes niveles de la práctica asistencial y en relación con los diferentes grupos de pacientes. Se consideraron cinco ámbitos de cuidados: cáncer, hemoglobinopatías, pediatría, discapacidades de aprendizaje y Atención Primaria.

La incorporación de la Genética a la práctica clínica enfermera requiere la revisión de los programas formativos y la inclusión de nuevos contenidos tanto en el ámbito de pregrado como de postgrado

En dicho documento se describen siete competencias estándar que representan el mínimo común que las enfermeras y matronas deberán adquirir antes del inicio de su ejercicio profesional o del desempeño de un puesto de trabajo determinado, tanto en servicios generales como en servicios especializados, con la única diferencia en el grado de profundidad exigido (Tabla 1).

A la vez que se definen esos siete estándares, se recomiendan los objetivos a alcanzar en cuanto a la formación y se definen indicadores para cada una de las competencias de acuerdo al nivel de responsabilidad y al servicio que preste cada profesional. Para la mayor parte de ellas, lo que realmente establece las diferencias, más que la definición general de la competencia en sí misma, son los conocimientos requeridos, así como los indicadores para la práctica, que obviamente deberán ajustarse al rol del profe-

Tabla 1. Las siete competencias básicas

Todo profesional de Enfermería debe ser capaz de:

1. Identificar a los individuos que puedan beneficiarse de los servicios y de la información genética.
 - a. Comprendiendo la importancia de la historia familiar en el asesoramiento a la predisposición de la enfermedad.
 - b. Buscando consejo de otros profesionales y derivando a expertos en Genética cuando sea necesario.
 - c. Basándose en la comprensión de los componentes actuales en el proceso de Consejo Genético.

2. Apreciar la importancia de adaptar la información y los servicios genéticos a la cultura del paciente.
 - a. Reconociendo que las perspectivas raciales, culturales, religiosas y éticas pueden influir en la habilidad de los pacientes para el uso de los recursos.

3. Asegurar los derechos de los pacientes en la toma de decisiones informada y voluntaria.
 - a. Basándose en un conocimiento histórico del mal uso que se ha realizado de la información genética humana.
 - b. Comprendiendo la importancia de ofrecer formación y consejo genéticos de forma justa, precisa y sin coerción o prejuicios personales.
 - c. Reconociendo que las creencias y valores personales pueden influir en el cuidado y ayuda que se preste a los pacientes durante el proceso de toma de decisiones.

4. Demostrar conocimiento y comprensión del rol de la Genética y otros factores en el mantenimiento de la salud y en la manifestación, modificación y prevención de la expresión de la enfermedad, para una buena práctica.
5. Demostrar conocimiento y comprensión de la utilidad y limitaciones de las pruebas y de la información genéticas.
 - a. Teniendo en cuenta los problemas éticos, legales y sociales relacionados con las pruebas y el registro de la información genética.
 - b. Incidiendo sobre las consecuencias físicas y/o psicológicas potenciales de la información genética para los individuos, familia y comunidad.

6. Reconocer las limitaciones propias en relación con la experiencia en la prestación de servicios genéticos.
 - a. Comprendiendo el rol profesional en la derivación, provisión y seguimiento de los servicios genéticos.

7. Obtener y comunicar una información genética creíble, actual, para uno mismo, para el paciente y para otros profesionales de la salud.
 - a. Utilizando las tecnologías de la información de manera efectiva.

Tabla 2. Ejemplo de competencias en varios niveles de responsabilidad

(Profesionales recién graduados)
Competencia 4

Demostrar conocimiento y comprensión del rol de la genética y otros factores en el mantenimiento de la salud y en la manifestación, modificación y prevención de la expresión de la enfermedad, para una buena práctica.

Indicadores sugeridos para la práctica

1. Aplicar los conocimientos adquiridos en la identificación de información potencialmente relevante de una historia familiar.
2. Demostrar habilidad en el uso de la información recogida en la historia familiar para ofrecer Educación para la Salud.

Objetivos formativos

- A. Describir el rol de los factores genéticos en el mantenimiento de la salud y en la prevención de la enfermedad.
- B. Describir el rol de los factores genéticos en la manifestación de la enfermedad, usando ejemplos de enfermedades hereditarias comunes.
- C. Comprender cómo la expresión de la enfermedad depende de la interacción entre la genética y otros factores y varía en las diferentes etapas de la vida.
- D. Aplicar los conocimientos básicos de riesgo, para distinguir entre susceptibilidad genética y manifestación clínica de la enfermedad.
- E. Obtener y comunicar una información genética creíble, actual, para uno mismo, para el paciente y para otros profesionales de la salud.
 1. Utilizando las tecnologías de la información de manera efectiva.

Tabla 3. Ejemplo de competencias en varios niveles de responsabilidad**(Profesionales con dos o más años de experiencia)**

Demostrar conocimiento y comprensión del rol de la genética y otros factores en el mantenimiento de la salud y en la manifestación, modificación y prevención de la expresión de la enfermedad, para una buena práctica.

Indicadores sugeridos para la práctica

1. Aplicar los conocimientos adquiridos en la identificación de información potencialmente relevante de una historia familiar.
2. Incorporar información de la historia familiar al realizar Educación para la Salud.

Objetivos formativos

- A. Describir el rol de los factores genéticos en el mantenimiento de la salud y en la prevención de la enfermedad.
- B. Describir el rol de los factores genéticos en la manifestación de la enfermedad, usando ejemplos de enfermedades hereditarias comunes.
- C. Comprender cómo la expresión de la enfermedad depende de la interacción entre la genética y otros factores y varía en las diferentes etapas de la vida.
- D. Aplicar los conocimientos básicos de riesgo, para distinguir entre susceptibilidad genética y manifestación clínica de la enfermedad.

Tabla 4. Ejemplo de competencias en varios niveles de responsabilidad**(Profesionales especializados en un servicio de oncología)**

Demostrar conocimiento y comprensión del rol de la genética y otros factores en el mantenimiento de la salud y en la manifestación, modificación y prevención de la expresión de la enfermedad, para una buena práctica.

Indicadores sugeridos para la práctica

1. Aplicar los conocimientos adquiridos en la identificación de información potencialmente relevante de una historia familiar, teniendo conocimiento de las diferencias entre cáncer genético adquirido y heredado.
2. Incorporar información de la historia familiar al realizar Educación para la Salud.
3. Facilitar y dar apoyo a los individuos que acceden a las pruebas de *screening*, presentando un balance de las ventajas y las desventajas que puedan conllevar.
4. Demostrar conocimiento acerca de los cánceres poco frecuentes y de aquellos no hereditarios y adoptar las medidas de promoción para la salud necesarias.

Objetivos formativos

- A. Discutir el rol de los factores genéticos en el mantenimiento de la salud y en la prevención de la enfermedad y en particular, en cánceres hereditarios.
- B. Discutir el lugar actual y futuro de la farmacogenética y la terapia génica en la prevención y el manejo del cáncer.
- C. Discutir el rol de los factores genéticos en la manifestación del cáncer, usando ejemplos de los cánceres hereditarios más comunes en nuestra práctica clínica, como cáncer colorectal y de mama.
- D. Analizar cómo la expresión del cáncer depende de la interacción entre la genética y otros factores y varía en las diferentes etapas de la vida.
- E. Aplicar los conocimientos básicos de riesgo para distinguir entre susceptibilidad genética y manifestación clínica de la enfermedad.

sional o al ámbito donde se realice la asistencia. En el Informe Final (4) se recogen ejemplos que ayudan a entender las diferencias de acuerdo al nivel de responsabilidad.

Para que pueda entenderse mejor, en el presente artículo las autoras hemos traducido (Tablas 2, 3 y 4) las competencias a adoptar según los diferentes niveles de

responsabilidad, tomando como ejemplo la competencia número 4:

- Un nivel básico, que sería el mínimo requerido al finalizar el pregrado.
- Un nivel avanzado para profesionales que ejercen su trabajo en servicios que requieren cierto grado de especialización.

- Un nivel de especialidad para profesionales que prestan sus servicios en unidades especializadas, como puede ser en una unidad de oncología, que requiere niveles más altos de juicio profesional y formación para la toma de decisiones, por ejemplo, para el consejo genético en este ámbito.

La situación en España

Difiere mucho de la que existe en países como, por ejemplo, el Reino Unido, ya que desconocemos cuántas enfermeras pueden estar involucradas directa o indirectamente en la prestación de servicios genéticos. En un estudio realizado por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) (7) acerca de la situación de la genética clínica en España, no aparece información alguna sobre los profesionales de la Enfermería.

La llamada "revolución genética" va a tener enormes implicaciones en la práctica, la formación y la investigación enfermera, de ahí que se lleven años trabajando en la incorporación de los nuevos conocimientos

Por otro lado, tampoco existe una estrategia de ámbito estatal, como ocurre en el Reino Unido, dirigida a coordinar los servicios de genética y a incorporar los conocimientos en la práctica asistencial en relación con las prioridades de asistencia sanitaria de los programas estatales de Salud o de las Comunidades Autónomas. Sin embargo, en estos momentos existe una gran actividad en torno a las Redes Temáticas (en concreto a las Redes de Genética existentes), financiadas por el Fondo de Investigación Sanitaria (FIS), que podría facilitar el desarrollo de este tipo de iniciativas (8).

Con relación a este tema, el Instituto de Salud Carlos III ha apoyado las iniciativas que se han realizado en este sentido. Así, en septiembre de 2003, se organizó una reunión europea de expertos en investigación en Enfermería, coordinada por la Unidad de Coordinación y Desarrollo de la Investigación en Enfermería en España (Investén), cuyos objetivos eran conocer la situación de la investigación enfermera en los diferentes estados miembros de la Unión Europea y poner en contacto redes y grupos existentes, y donde se crearon varios grupos de trabajo, siendo uno de ellos sobre Genética (9).

Los países que componen dicho grupo son España, Islandia, Malta, Suecia y Reino Unido, que actúa

como líder. Los objetivos planteados son los siguientes:

1. Determinar los estudios necesarios para comprender e incorporar los conocimientos de Genética a la práctica enfermera.
2. Identificar las vías de financiación disponibles en la Unión Europea.
3. Conocer y diseñar la posible gama de competencias y capacidades que deberían tener los profesionales para abordar el tema.

Con el fin de responder a estos objetivos se ha formado, a su vez, un grupo español, integrado por enfermeras y matronas, tanto del ámbito clínico como del docente. El grupo está coordinado por la Unidad Investén y la Red Temática INERGEN (Instituto de Enfermedades Raras de base Genética).

En un diagnóstico inicial realizado por el grupo sobre la situación en España, se ha identificado que son pocas las enfermeras que se dedican a ofrecer servicios genéticos y es poca la formación existente en torno a Enfermería y Genética. La formación se imparte, sobre todo, en la Especialidad de Matrona en relación con el diagnóstico prenatal, en cursos de postgrado mayoritariamente en cáncer hereditario y en el entorno de las Redes Temáticas de Genética.

El grupo se ha fijado los siguientes objetivos de trabajo:

- 1- Revisar la situación actual de los programas de formación en Genética y Enfermería y las actividades que se están desarrollando en la práctica clínica, así como la identificación de aquellos profesionales implicados en el ofrecimiento de servicios genéticos.
- 2- Desarrollar una estrategia para la formación y entrenamiento de los profesionales de la Enfermería.
- 3- Desarrollar herramientas formativas y recursos de información para facilitar la integración de la Genética en la práctica profesional.

Conclusiones

En este documento hemos querido exponer la necesidad de que los profesionales de la Enfermería inicien un proceso que integre los conocimientos en Genética en los programas formativos y en la práctica profesional. La Enfermería juega un papel muy importante, ya que es la profesión proveedora de servicios en todos los niveles asistenciales y en todas las etapas del ciclo vital, si bien, hasta ahora, son pocos los profesionales que ofrecen servicios genéticos.

La incorporación de la Genética a la práctica clínica enfermera requiere la revisión de los programas formativos y la inclusión de nuevos contenidos tanto en el ámbito de pregrado como de postgrado, de manera que

incidan en los diferentes niveles asistenciales (Atención Especializada y Atención Primaria) y en el desarrollo de protocolos de actuación.

Los recursos existentes no son suficientes ni para una atención básica, ni mucho menos, para ofrecer asesoramiento genético en otros niveles asistenciales, por lo que es necesario elaborar una estrategia integrada en las políticas de salud de nuestro país. Esta estrategia debería partir de los programas asistenciales ya existentes (diagnóstico prenatal y postnatal, cáncer, Alzheimer, políticas de cribado, etc.) y de la situación actual de la provisión de los Servicios Genéticos y, desde ahí, desarrollar aquellas políticas formativas que dieran el apoyo y los recursos necesarios a los profesionales de la Enfermería para realizar una adecuada prestación de esos servicios. La construcción de esta estrategia ha de ser todos los organismos implicados, los pacientes, las asociaciones científicas, las redes temáticas, etc.

El marco de competencias definido por el Reino Unido es un importante paso adelante para la Enfermería en este campo y requiere de la colaboración estrecha entre docentes y clínicos. Ese es nuestro interés y, por ello, trabajaremos para colaborar con todos aquellos grupos que quieran unirse a nosotros, tanto de nuestro país como de otros, para contribuir a la mejora de los servicios a los ciudadanos.

Integrantes del Grupo sobre Enfermería y Genética

Además de las personas firmantes del artículo, pertenecen al grupo:

Gloria Sebastián, Supervisora de Educación Sanitaria del Instituto Clínico de Ginecología, Obstetricia y Neonatología (ICGON) del Hospital Clínic de Barcelona; Ana Rodríguez Cala, Supervisora de Educación Sanitaria del ICGON; Priscila Giraldo Matamoros, Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura. Servicio de Epidemiología, Mérida; M^a Mercedes Acebes Ruiz, Coordinadora de la Unidad Docente de Matronas de Sevilla y Adjunta de Enfermería del CS Gonzalo Bilbao de Sevilla.

BIBLIOGRAFÍA

1. All About The Human Genome Project. URL disponible en: <http://www.nhgri.nih.gov/10001772>
2. Sociedad Internacional de Enfermería genética (ISONG). URL disponible en: <http://www.globalreferrals.com/>
3. Cambridge Genetics knowledge park. URL disponible en: <http://www.cgkp.org.uk/index.php>
4. Genomics Policy Research Unit. URL disponible en: <http://www.glam.ac.uk/socs/research/gpu/Final/Report.pdf>
5. Kirk M et al. Fit for Practice in the Genetics Era .A competence based education framework for nurses, midwives and health visitors. Pontypridd, The Genomics Policy Unit University of Glamorgan; 2003.
6. Hilary Burton. Addressing Genetics. Delivering Health. A strategy for advancing the dissemination and application of genetics knowledge throughout our health professions. Cambridge. Public health Genetics Unit; 2003.
7. Asociación Española de Genética Humana (AEGH). URL disponible en: <http://www.aegh.org>
8. Redes Temáticas financiadas por el Fondo de Investigación Sanitaria (FIS). URL disponible en: <http://www.retics.net/intro.htm>
9. Report of the Nursing research experts meeting. Investen-isciii. Instituto de Salud Carlos III; 2004.

MM
CE

I Máster

Bases, procedimientos y técnicas aplicadas al cuidado del paciente crítico y emergencias

U
B
FACULTAT DE MEDICINA



Dirigido a diplomados en enfermería, licenciados en medicina* y otros titulados universitarios en el ámbito de las ciencias de la salud, con experiencia previa en la atención al enfermo crítico y/o en urgencias.

Plan de estudios: 64 créditos impartidos en 2 cursos (de octubre de 2005 a mayo de 2007).

Dirección del Máster

Dr. Josep Maria Nicolás, Hospital Clínic de Barcelona. DE. Maria Maluenda, Corporació Sanitària Parc Taulí.

Lugar de impartición y horario

Facultad de Medicina · C/ Casanova, 143. Barcelona. Miércoles, de 09.00 a 13.00 horas y de 15.00 a 19.00 horas.

Preinscripción y precio

Del 16 de mayo al 20 de septiembre de 2005. Primer año: 1.800 euros · Segundo año: 1.400 euros.

Información: Secretaría del Máster

Tel.: 93 227 54 00, ext. 2462 · nicolas@ub.edu · www.ub.edu/medicina/masters/mce/mce.htm

* En el caso de los licenciados en medicina, el presente curso no faculta para el ejercicio de la Medicina Intensiva, ni acredita para la obtención del título de Médico Especialista (RD 127/1984 y 139/2003).

CLÍNIC
BARCELONA
Hospital Universitari

Bellvitge
Hospital

HOSPITAL
SAGRAT COR

SEM

emergències
mèdiques

SCIAS
Hospital
Barcelona
Grup Assiat