



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Programa de Formación Especializada
Hospital Universitario Cruces
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)

GENÉTICA

Formación Especializada basada en Competencias Hospital Universitario Cruces

Visión Docente

Perfil profesional basado en siete dominios competenciales

Competencias Cruces, ComCRU-2008 ©



El compromiso: acreditación docente como responsabilidad social

Referencia: Morán-Barrios J. Un nuevo profesional para una nueva sociedad. Respuestas desde la Educación Médica: la formación basada en competencias. Rev. Asoc. Esp. Neuropsiq. 2013; 33 (118): 385-405.

<http://www.revistaen.es/index.php/aen/article/view/16614/16454>



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Servicio de Genética

El servicio de GENÉTICA constituye un modelo de **asistencia integral** que engloba todas las áreas de la Genética Médica: **Genética Clínica, Citogenética y Genética Molecular**. Su misión es contribuir a la prestación de una Asistencia Pública Sanitaria de manera competitiva, eficiente y de calidad, en el diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas y las anomalías congénitas.

El servicio ofrece la posibilidad de completar la formación obligatoria, o profundizar durante las rotaciones libres (según el programa formativo de cada especialidad), en todas o alguna de las áreas de la Genética. Está abierto a cualquier especialista clínico (Pediatría, Medicina Interna, Neurología, Obstetricia,...) o de laboratorio (Bioquímica/Análisis Clínicos, Anatomía Patológica...) interesado.

A continuación se detalla:

- Quiénes somos
- Dónde estamos
- Oferta Docente
- Itinerario Formativo (Rotaciones)
- Investigación
- Evaluación de la Formación



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Quienes somos



Jefa de Servicio: Blanca Gener

El servicio de Genética, ha sido constituido a mediados de 2012. Previamente, en todas las áreas implicadas, los recursos humanos e infraestructuras en este campo han funcionado de una forma dispersa y sus profesionales dependían históricamente de servicios diferentes (Bioquímica-Análisis Clínicos, Pediatría,...) lo que junto con la situación de desventaja ante la aún falta de definición de la especialidad, dificultaba enormemente consolidar la visión global e integradora que deben de tener los Servicios de Genética.

Es decir, la Genética Médica constituye desde hace décadas una especialidad en la práctica totalidad de la Comunidad Europea e Internacional. Por ello, desde el servicio del HUC se pretende avanzar en el desarrollo de un plan de formación que confiera el marco idóneo de acreditación en nuestro centro una vez se decreta la aprobación de un plan de formación específico especializado dentro del Programa de la troncalidad y nuevas especialidades, según la Dirección de ordenación Profesional del Ministerio de Sanidad, Servicio Sociales e Igualdad. El Servicio de Genética del Hospital Universitario Cruces está encaminado a tener una provisión acorde con las Recomendaciones del Comité de Ministros de la Unión Europea sobre la creación de Servicios de Genética (CMRec(2010)11E).

La plantilla está formada por un **equipo multidisciplinar** de médicos y biólogos formados en las diferentes competencias de la Genética Médica (Genética Clínica y Asesoramiento Genético, Citogenética convencional y molecular, y Genética Molecular) que desarrollan una actividad



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



complementaria y coordinada. El servicio de Genética del HUC aspira a ser el centro de referencia más especializado en asistencia y formación en Genética Médica de la CAV.

- 1 Jefatura de Servicio
- 2 Médicos adjuntos (Asunción López-Aríztegui, Isabel Llano)
- 4 Biólogos adjuntos (M. Isabel Tejada, Cristina Martínez Bouzas, Hiart Maortua, Laura García)

El servicio dispone de las siguientes **áreas** o unidades asistenciales:

1. **Genética Clínica.** Consulta externa e interconsultas hospitalarias.
2. **Asesoramiento Genético.** Consulta externa.
3. **Citogenética.** Laboratorio de Citogenética convencional y molecular.
4. **Genética Molecular.** Laboratorio de Genética Molecular.

[El Hospital > Memoria Anual Completa "Áreas Clínicas"](#)



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Dónde estamos

Nuestro Servicio de Genética está en el Hospital Universitario Cruces:

Plaza de Cruces s/n. Barakaldo 48903.

Barakaldo, Bizkaia

[Ver Hospital en Google Maps](#)

El servicio de GENÉTICA está ubicado en el Nuevo Edificio, en frente del Pabellón de Gobierno.

Las Consultas Externas se encuentran en la Planta 0 y los Laboratorios (Citogenética, Genética Molecular) despachos y salas de reuniones, en la Planta 2.

La secretarías administrativas son: Dña. Patricia Gil Telo y Dña. M^a Cruz González Manzanedo.

Teléfono contacto: +34-94.600.6000 (EXT: 2358)





Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Oferta Formativa

Nuestra organización dentro del HUC y actividad asistencial, nos permite ofrecer la posibilidad de completar la formación de otros especialistas en alguna/todas las áreas principales de la Genética Médica.

En general las competencias del Servicio de Genética se resumen en las siguientes:

1- Diagnóstico genético:

Si bien la sospecha de una enfermedad genética proviene generalmente de un médico que puede pertenecer a diferentes especialidades médicas o quirúrgicas, el diagnóstico genético específico interviene también un Genetista Clínico (GC), perteneciente al Servicio de Genética al cual es referido el paciente. El GC Clínico utiliza las herramientas diagnósticas básicas (examen físico clínico-genético especializado), exámenes complementarios (de laboratorio o pruebas de imagen) e interconsultas con otros especialistas.

El diagnóstico clínico se confirma con pruebas genéticas realizadas por profesionales especialistas en Citogenética o en Genética Molecular. Es fundamental tener en cuenta que los estudios genéticos no pueden compararse con otros estudios de laboratorio bioquímicos. Su trascendencia se debe a la información que producen: información única, irrepetible e involuntaria, y que puede tener un carácter no sólo predictivo sino generacional. Los avances tecnológicos abren continuamente nuevos interrogantes en la interpretación y adecuación de los análisis genéticos, por lo que el GC desempeña una labor fundamental en este aspecto.

2- Asesoramiento genético:

Consiste en explicar las características de la enfermedad, su pronóstico, manejo y modo de herencia. Está basado en el diagnóstico específico y en la estimación cuantitativa del riesgo, tras un minucioso análisis del árbol familiar. Si no existe un diagnóstico definitivo el consejo genético es impreciso. Especial atención requiere el asesoramiento genético en el caso de detección pre-sintomática de una enfermedad genética porque incluye discusiones del valor predictivo, de la utilidad clínica, y de la proporción entre beneficios y perjuicios que aporta la prueba genética. Asimismo, el asesoramiento genético en los casos prenatales o en el contexto de las técnicas de reproducción asistida debe ser adecuado.

3- Seguimiento interdisciplinar:

El Servicio de Genética colabora en el seguimiento de ciertos tipos de pacientes complejos con una enfermedad genética crónica que requiere atención especializada. Su intervención lejos de pretender sustituir la función del especialista, la complementa contribuyendo al seguimiento coordinado, del paciente y su familia, que redunde en un aumento de la calidad de vida.



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Por lo tanto, la oferta formativa en cada área de la Genética contempla las siguientes **actividades** acorde con lo anteriormente expuesto:

1. Genética Clínica:

1.1 -Diagnóstico clínico de enfermedades genéticas y enfermedades poco frecuentes:

Se profundiza en la realización de una historia clínica exhaustiva, prestando especial atención a la elaboración e interpretación del árbol genealógico. Exploración clínica de pacientes, tanto niños como adultos, desarrollando las habilidades necesarias para identificar hallazgos fenotípicos claves para el diagnóstico diferencial. Actualización de los estudios genéticos diagnósticos disponibles y adecuación de su solicitud teniendo en cuenta sensibilidad y especificidad de la prueba, indicaciones clínicas e impacto económico. Conocimiento de los estudios de investigación en curso en diagnóstico y posibles tratamientos.

1.2- Asesoramiento Genético.

Desarrollar las habilidades comunicativas necesarias para explicar al paciente y/o a la familia todos los aspectos derivados de la realización de estudios genéticos y su posterior interpretación. Estimación de riesgos de recurrencia.

1.3- Consultas interdisciplinarias.

Participación en la realización de consultas hospitalarias de pacientes ingresados o en el contexto de un seguimiento interdisciplinar dada la complejidad de la patología y/o la pertinencia de discusión en grupos de trabajo concretos. Fomento de actitudes para el trabajo en equipo.

2. Citogenética:

Acercamiento a las técnicas de citogenética clínica convencional en diferentes tejidos (sangre, médula ósea, etc.) y citogenética molecular (hibridación in situ con fluorescencia). Inicio a la interpretación de estudios y a la emisión de informes específicos.

3. Genética Molecular:

Introducción a las técnicas básicas de extracción y procesamiento de ADN/RNA. Conceptos básicos del análisis molecular de enfermedades monogénicas (técnicas de secuenciación, búsqueda de mutaciones puntuales) y el estudio de reordenamientos mediante MLPA. Interpretación de resultados en el contexto clínico.

Durante el periodo formativo se recomienda la familiarización con la literatura científica específica. El Servicio de Genética tiene dedicación especial en las siguientes patologías/procedimientos diagnósticos:



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



- ❖ Descripción y estudio de síndromes polimalformativos y enfermedades minoritarias.
- ❖ Anomalías cromosómicas constitucionales.
- ❖ Procesos onco-hematológicos infantiles.
- ❖ Síndromes de microdelección recurrentes.
- ❖ Discapacidad intelectual de origen genético. Fundamentalmente el síndrome X frágil y otros cuadros ligados al cromosoma X.
- ❖ Síndrome de Rett y sus variantes.
- ❖ Cáncer hereditario de mama/ovario y colon (síndrome de Lynch).
- ❖ Neurofibromatosis tipo 1.
- ❖ Otras patologías específicas, actualmente, en desarrollo.

Asimismo, el alto perfil investigador conjunto de los facultativos del Servicio de Genética permite ofrecer al especialista en formación una visión integrada de la importancia de la traslación y personalización de los avances científicos al día a día de la actividad asistencial.

El Servicio de Genética, además de organizar sesiones formativas internas, participa en el calendario de sesiones docentes de otros servicios (Pediatría, Dermatología, Unidad de Medicina Fetal, etc.).

La Comisión de Docencia organiza [cursos \(ver actividades docentes\)](#) para completar la formación básica común a todas las especialidades. La mayoría de estos cursos son obligatorios a efectos de obtener la titulación final.

El Hospital realiza [Sesiones Generales \(ver actividades docentes\)](#) uno o dos miércoles al mes a las 8:30 horas en el salón de actos. Estas sesiones son fundamentales para alcanzar una formación integral, independientemente de la especialidad, ya que, además de aprender sobre casos clínicos de especial interés, permiten conocer el funcionamiento del Hospital, el de los servicios o unidades y su interrelación, y la importante actividad de las diferentes comisiones.



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Itinerario Formativo (Rotaciones)

El itinerario de rotaciones por el Servicio de Genética se adaptará a las necesidades contempladas en el plan de formación, preferencias y solicitudes personalizadas de cada especialidad (clínica o de laboratorio) que lo solicite, cumpliendo con los requisitos y la autorización de la Comisión de Docencia.

Desde el servicio se puede impulsar que el residente pueda realizar periodos de formación externa en centros nacionales o extranjeros en alguna de las áreas de la Genética Médica.

Los residentes podrán tener la posibilidad de participar activamente en jornadas, cursos o conferencias dedicadas a la Genética Médica - Jornadas de discusión de casos en el contexto de la Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología de la AEP, Congreso de la Sociedad Española de Genética Humana (AEGH), Congreso Europeo de Genética Humana (ESHG Conference), Jornadas y reuniones con dedicación específica a una o a un grupo determinado de enfermedad genéticas.



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Investigación

El Servicio de Genética lidera el grupo de investigación del Instituto BioCruces, denominado: **“Investigación en etiología, prevención y tratamiento de enfermedades genéticas”**. Asimismo, constituye un **Grupo Clínico Vinculado** a la Unidad 726 del Programa de Medicina Pediátrica y del Desarrollo del **CIBERER** (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

En términos generales las líneas de investigación son:

1. Discapacidad intelectual y/o anomalías congénitas.
2. Cáncer Hereditario.
3. Enfermedades Neurológicas.
4. Desarrollo de un ensayo clínico con terapias avanzadas en pacientes en edad pediátrica con osteogénesis imperfecta (OI), en colaboración con el Laboratorio de células madre de BioCruces.

El residente que lo desee podría participar en la actividad investigadora del servicio.

Una información más detallada sobre la actividad científica está disponible en:

[El Hospital > Investigación > Memoria Científica](#)



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Evaluación de la Formación

La evaluación es el motor del aprendizaje y está dirigida a facilitararlo mediante la detección de fortalezas y debilidades y el establecimiento de planes de mejora. Para este tipo de evaluación, llamado “**evaluación formativa**”, el Hospital Universitario Cruces utiliza una serie de métodos cualitativos, más abajo mencionados, basados en competencias, que nos permiten obtener una información de múltiples fuentes y con distintos enfoques (evaluación por supervisores, reflexión personal y autoevaluación). Con dicha información, el **Comité de Evaluación Anual** elabora un informe por consenso, donde se reflejan las fortalezas del residente y sus áreas de mejora, si las hubiera. Este informe basado en competencias junto con la certificación de los cursos obligatorios realizados, forman el “**Expediente Anual del Residente**”. El Tutor es el responsable de la gestión de todo el proceso de formación y de entregarle el Expediente Anual.

Las competencias que deben alcanzar los MIR en cualquier servicio del HU Cruces corresponden a los siete dominios competenciales del médico en el siglo XXI definidos por la Comisión de Docencia del Hospital:

1. Valores profesionales, actitudes, comportamiento y ética.
2. Cuidados del paciente y Habilidades clínicas.
3. Conocimientos Médicos/Fundamentos científicos de la medicina.
4. Comunicación.
5. Práctica basada en el contexto del Sistema de Salud (Promotor de la Salud y Gestor de Recursos).
6. Práctica basada en el aprendizaje y la mejora (Análisis crítico e investigación.)
7. Manejo de la información.

De momento las competencias asistenciales, docentes y de investigación propias de la especialidad de Genética todavía no se recogen en ningún programa oficial.

Sistema general de evaluación del Hospital Universitario Cruces¹.

El sistema de evaluación está dirigido desde la [Comisión de Docencia](#) y el Comité de Evaluación de Competencias. Dicho sistema es parte del proyecto [“Formación Especializada basada en](#)

¹ Morán-Barrios J, Amutio E, Barbier L, Carrasco A, Gil-Lemus MA, Gómez B, Iriberry M, Padilla L, Rodríguez-Iñigo MA, Saá R, Larrañaga I, Nieto J, Udaondo J y González-Larragán S. Evaluación del residente basada en competencias. El modelo del Hospital Universitario de Cruces. XXI Congreso de la Sociedad Española de Educación Médica Madrid 2013. FEM 2013; 16 (Supl 2): S62. Disponible en: <http://www.sedem.org/resources/abstractsSedem2013.pdf>.



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



“Competencias” que el Hospital Universitario Cruces está desarrollando desde el año 2008. Los **métodos de evaluación** son:

- a. Evaluación por el supervisor directo de cada rotación, mediante un Formulario basado en Competencias (modelo propio del HU Cruces)
- b. Entrevistas periódicas con el Tutor (mínimo dos al año)
- c. Autoevaluación
- d. Memoria anual (equivale al Libro del Residente) que incluye dos aspectos: reflexión sobre competencias adquiridas y cuantificación de la actividad asistencial, docente, de investigación y de otras actividades relacionadas con la profesión.
- e. Informe anual del Tutor basado en competencias
- f. Valoración anual por el Comité de Evaluación
- g. Cumplimiento de los cursos obligatorios organizados por la Comisión de Docencia
- h. Expediente individual anual basado en competencias

Valoración por el residente de la Formación adquirida.

1. Anualmente, en el mes de abril, el Departamento de Salud del Gobierno Vasco remite una encuesta de satisfacción a todos los residentes de la Comunidad Autónoma Vasca.
2. Bienalmente, entre febrero y marzo, la Comisión de Docencia del HU Cruces, envía una encuesta de satisfacción. Esta encuesta se realiza desde hace 20 años.

Los resultados son puestos en conocimiento de los servicios y los residentes.



Osakidetza

EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓN SANITARIA INTEGRADA
EZKERRALDEA - ENKARTERRI - CRUCES

Hospital Universitario Cruces
Programa de Formación Especializada
Barakaldo, Bizkaia – País Vasco (España)



Genética ©