

Enfermería Genética y Genómica: una trilogía actual y del futuro

• María Consuelo del Pilar Amaya-Rey¹ •

• 1 • PhD, MSc, FNP. Profesora Titular, Facultad de Enfermería, Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. E-mail: mcamayad@unal.edu.co

DOI: <http://dx.doi.org/10.15446/av.enferm.v33n2.52931>

La Genética y Genómica (GG), como área de investigación, se identifica como un cuerpo de conocimiento emergente a lo largo y ancho del mundo, dado que presenta un crecimiento exponencial en la literatura científica al alcanzar un incremento del 70% después del año 2006. Es, por tanto, un acontecimiento prioritario en las agendas de la enfermería y otras disciplinas de la salud. Se ha dicho en la última década que la Genética y Genómica es una experiencia nueva para los clínicos y para los académicos, que arrastra la integración de aspectos bioclínicos, moleculares y de probabilidades para portadores y casos.

Hoy se conocen más de 4 000 diagnósticos clínicos relacionados con el componente genético y se han detallado cerca de 1 600 desórdenes con etiología genética y geonómica. Por ejemplo: cáncer, trastornos cerebrovasculares, procesos crónicos respiratorios, enfermedades cardiovasculares y metabólicas, irregularidades de la conducta, deficiencias renales, gastrointestinales y pancreáticas, toxicidad medicamentosa, riesgos y condiciones maternas y del perinato.

Existen países que reconocen otras patologías relacionadas con la Genética y Genómica, como lupus, hepatitis c, trastornos del sueño, autismo, depresión, trastornos bipolares, esquizofrenia y alcoholismo. La oncología es una de las subes-

pecialidades que tiene una importante experiencia en la revolución genética y genómica. La diversidad de contenidos del área temática de la GG presenta alternativas que se complementan e integran como rutas de trabajo y alternativas tendientes a la preparación, el desarrollo del talento humano, la práctica clínica y la investigación.

Hoy en día, la preparación del recurso humano en la enfermería y otras disciplinas relacionadas con la GG se sustenta en primera instancia en la formación requerida por este recurso según roles y niveles, mediante educación —formal e informal— y actualización permanente en busca del desarrollo de las competencias que se han establecido a nivel internacional en área de la Genética y la Genómica.

Los países que han avanzado en la formación en GG del recurso humano en enfermería —38 programas de posgrado a nivel mundial— recomiendan primero conocer y comprender la disciplina para posteriormente diseñar y aplicar el nuevo conocimiento. La educación abierta se realiza mediante conferencias, foros y conversatorios de estudio nacionales e internacionales basados en la evidencia. El fin es alcanzar todos los niveles de entrega de servicios de salud con elementos de semiología básica, desde la Academia hasta los proveedores,

entendiendo los métodos biológicos y moleculares para ser interpretados en términos de cuidado para los individuos, las familias y los grupos.

La verificación del aprendizaje y del grado de preparación en GG exige la formación en las competencias cognitivas y clínicas para crear indicadores que evalúen las competencias básicas, interactivas e investigativas. Esto contribuye a buscar estrategias de integración en programas académicos y de alta calidad para futuras acreditaciones. Desde la clínica se exige reconocer cómo los elementos conceptuales medulares de la GG son congruentes con los paradigmas de la disciplina de enfermería: salud, seres humanos y ambiente, debido a que ambas áreas se involucran con individuos, familias y grupos. El ambiente para la enfermería son las personas significativas al individuo, los espacios físicos y los diferentes ámbitos como el hogar, las instituciones y la sociedad.

Para la GG y la enfermería, el término *salud* se refiere a procesos humanos que hacen posible vivir y desarrollarse. La enfermería como cuidado implica las acciones planeadas, ejecutadas y evaluadas basadas en el conocimiento construido por la propia disciplina y otras afines, como la GG. Por otra parte, en la clínica en GG y enfermería se hace indispensable el seguimiento de los efectos de la formación genética y genómica en innovaciones de la práctica y el cuidado de los individuos/familias en riesgo, junto con la ampliación de coberturas desde lo individual hacia lo familiar. Es preciso involucrar la interpretación de la genética y genómica, a partir del uso del laboratorio y los aportes para el cuidado, con el fin de establecer los indicadores de resultados que guíen el cuidado de la enfermería.

En investigación, los estudios en GG buscan mejorar la calidad del cuidado para el paciente y la familia. El compromiso es crear y estudiar la evidencia, pero hoy la investigación en GG y enfermería apenas está en la fase de formación: es incipiente. El objetivo es comprender los medios, los métodos moleculares, las mediciones y las interpretaciones para fundamentar la práctica en la diversidad de fenómenos de GG propios de la enfermería.

Entre las recomendaciones de los investigadores en el área, se ha insistido en diseñar estudios que liguen los elementos de ciencias básicas y clínicas a la investigación en GG, así como desarrollar

estudios multinivel, multicéntricos y por temáticas definidas conforme a las prioridades y necesidades regionales. Por último, se hace también necesario el estudio de temáticas transversales que se relacionen con el impacto de la enfermería en GG, el costo y la efectividad del cuidado de enfermería y los resultados de GG en la práctica para promoción, prevención y rehabilitación.

Las dificultades, necesidades y alternativas de la GG como área temática de la enfermería en investigación, docencia y práctica han sido identificadas por enfermeras de EE.UU., Reino Unido, Suráfrica, Australia, Japón, Nueva Zelandia, Brasil y América Latina. La enfermería genética y genómica exige avances en tecnologías, asuntos bio-comportamentales, trabajo de apoyo, seguimiento y consejería, tanto para los individuos como para la familia, en la relación entre los laboratorios y los servicios de salud, así como en el desarrollo de soluciones informáticas. En suma, hay que reconocer la GG como un amplio territorio para crear y estudiar las fuentes de donde indagar. La tarea consiste en construir trayectorias, estrategias y procesos de todos los organismos implicados: los pacientes, las familias, las asociaciones científicas y las redes para atender esta área del conocimiento.

Referencias

- (1) Munro CL. Individual genetic and genomic variation: a new opportunity for personalized nursing interventions. *J Adv Nurs*. 2015 Jan;71(1):35-41.
- (2) Kirk M, Marshallsay M. Providing nursing care and support to individuals and families with genetic/genomic health-care needs. *Nurs Stand*. 2013 Dec;28(16-18):39-46.
- (3) Coleman B, Calzone KA, Jenkins J, Paniagua C, Rivera R, Hong OS *et al*. Multi-ethnic minority nurses' knowledge and practice of genetics and genomics. *J Nurs Scholarsh*. 2014 Jul;46(4):235-244.
- (4) Tonkin E, Skirton H. The role of genetic/genomic factors in health, illness and care provision. *Nurs Stand*. 2013 Nov;28(12):39-46.