

## **Avaluació de competències d'alumnes de 2n curs de Medicina a Lleida**



Assegurança de vida  
La major protecció per a vostè i els seus



Assessorament personalitzat i  
preus molt competitius

Gaudeixi de l'assegurança que li proporcionarà la **cobertura econòmica més completa** per fer front als imprevistos que puguin afectar el seu ritme de vida i el de la seva família. A més de la cobertura de **defunció per qualsevol causa**, opcionalment també podrà contractar:

- **Incapacitat Professional:** tenim en compte la seva especialitat i, per tant, tindrem en compte la **incapacitat per desenvolupar la seva feina habitual**.
- **Invalidesa Absoluta i Permanent.**
- **Avançament per diagnòsi de malaltia greu.**

**Posi's en contacte amb nosaltres i l'assessorarem sobre l'opció que més li convé**

Informi-se'n al seu Col·legi  
o trucant al telèfon  
**902 198 984**  
medicorasse@med.es  
www.med.es



MÉDICORASSE, Corredor de Seguros del CMB, S.A.U. NIF A-89-489220. DGS, clau J-928. Polissa de responsabilitat civil i capacitat financera d'acord amb la llei 26/2006, de 17 de juliol.

## El control de la utilització dels avenços genètics

**E**ls avenços de la ciència i la tecnologia constitueixen un fet històric de dimensions encara desconegudes, perquè ens manca la perspectiva que dona el pas del temps. En aquest procés, la publicació de la seqüència genètica de l'ADN humà ha comportat una mena de ruptura en la concepció social i professional de la Medicina.

L'aplicació d'aquest descobriment obre moltes esperances sobre el tractament i la cura de malalties que eren irremediables. Es tracta, per tant, d'un dels millors resultats obtinguts per les recerques en Biomedicina i Biotecnologia.

La importància de la investigació genètica ha calat molt entre els professionals de la salut, però sobretot entre la ciutadania. Moltes persones perceben la genètica com un poder gairebé sense límits, i aquesta percepció pot generar un risc: el control i la utilització de les aplicacions en una societat més dominada pels interessos econòmics que pels valors mèdics i socials.

Metges i metgesses i els nostres òrgans col·legials i representatius tenim la gran responsabilitat d'establir criteris ètics i deontològics en aquest camp i vetllar pel seu rigorós compliment. La novel·la *Un món feliç*, d'Aldous Huxley, ha de continuar sent una gran obra literària, però mai no ha de ser un llibre premonitori de la manipulació genètica de la població amb finalitats immorals.



FOTO PORTADA: DR. JOAN CLOTET

### XVIII Jornades de Bioètica a Lleida

Crònica de la Dra. Montse Essquerda sobre la jornada i resum de la conferència inaugural del Dr. Diego Gracia **04** >>>

### Debat sobre la bondat i els riscos dels avenços genètics

A càrrec del Dr. Manuel Portero, Dra. Montse Esquerda, Dr. Ricard López, Dr. Juan Gervas i Dra. Elena Aguirre **11** >>>

### El valor de l'anatomia

Article de la Dra. Loreta Medina sobre el valor de l'anatomia en Medicina i en la investigació **28** >>>

Edició: Col·legi Oficial de Metges de Lleida. Rambla d'Aragó, 14, altell 25002 Lleida  
Tel.: 973 27 08 11 Fax: 973 27 11 41. <http://www.comll.es> · [butlletimedic@comll.es](mailto:butlletimedic@comll.es)

**Consell de Redacció:**  
Tomàs Alonso Sancho  
Mireia Armengol Gay  
Ferran Barbé Illa  
Ricard Batlle Solé  
Manel Camps Surroca

Joan Carrera Guiu  
Joan Clotet Solsona  
Josep Corbella Duch  
Montse Esquerda Aresté  
Josep Maria Greoles Solé  
Maria Irigoyen Otiñano

Xavier Matias-Guiu Guia  
Jordi Melé Olivé  
Mercè Pascual Queralt  
Àngel Pedra Camats  
Joan Prat Corominas  
Montse Puiggené Vallverdú

Àngel Rodríguez Pozo  
Josep Maria Sagrera Mis  
Plácido Santafé Soler  
Jorge Soler González  
José Trujillano Cabello  
Joan Viñas Salas

**Director:**  
Joan Flores González

**Edició a cura de:**  
Magda Ballester. Comunicació  
**Disseny i maquetació:**  
Disseny Kevin  
**Correcció:** Torsitrad  
**Publicitat:** COMLL  
**Fotomecànica:** Gràfics Claret, SL  
**Impressió:** ImpresPla, SL  
DIPÒSIT LEGAL: L-842/1996 ISSN: 1576-074 X

### TARIFES PUBLICITÀRIES Preus per inserció (6 números/any)

OPCIÓ 1		OPCIÓ 2		OPCIÓ 3	
ESPAI CONTRACTAT	PREU PER NÚMERO	ESPAI CONTRACTAT	PREU PER NÚMERO	ESPAI CONTRACTAT	PREU PER NÚMERO
1 Contraportada externa	721,21 €	6 Pàgines interiors	300,51 €	6 Mitges pàgines interiors	150,25 €
1 Contraportada interna	480,81 €	<b>Preu total insercions:</b>	<b>1.803,06 €</b>	<b>Preu total insercions</b>	<b>901,50 €</b>
4 Pàgines interiors	300,51 €				
<b>Preu total insercions:</b>	<b>2.404,06 €</b>				

Els fotolits van a càrrec del client. Aquests preus no inclouen l'IVA

# Nombrosa assistència a les XVIII Jornades de Bioètica a Lleida

Les XXVIII Jornades de Bioètica van tenir lloc els dies 8 i 10 d'octubre a la Facultat de Medicina de Lleida, coorganitzades per l'Institut Borja de Bioètica i amb la col·laboració del Col·legi de Metges de Lleida, CEA i Sant Joan de Déu-Lleida. Aquestes són unes jornades veteranes en el camp de la Bioètica en l'àmbit estatal i compten amb nombrosa assistència, principalment d'estudiants de Medicina.

Aquest any vam tenir la possibilitat de comptar amb un ponent excepcional per a la conferència inaugural, el professor Diego Gracia, catedràtic emèrit de Bioètica de la Universidad Complutense de Madrid. El Dr. Gracia, una de les figures més rellevants en l'inici i consolidació de la Bioètica, va parlar de forma molt interpelladora sobre el paper dels valors en l'exercici de les professions sanitàries.

Després vam comptar amb una taula rodona, on Laia Cabré, estudiant de

Medicina, representant del Consejo Nacional de Estudiantes de Medicina, va parlar sobre la vivència dels valors en els estudiants; la Dra. Maria Irigoyen, metgessa resident de Psiquiatria, va exposar els reptes que representa l'inici de la vida professional com a residents, i va acabar el Dr. Jacint Cabau, cap del Servei de Medicina Interna de l'Hospital Santa Maria, que va fer un molt bon resum de l'exercici dels valors en la pràctica, de les dificultats que representa i del que hauria de ser, fent referència al llibre *El médico del futuro*, del Dr. Helios Pardell (<http://www.educmed.net/sec/serMedico2009.pdf>).

El segon dia de les jornades vam comptar amb la presència del Dr. Manel Pena, que amb una amena i artística conferència va situar els assistents en *L'atenció sanitària basada en la persona*. El va seguir el Dr. Bernabé Robles, metge neuròleg i president del CEA del Parc Sanitari de Sant Joan de Déu, que va tractar sobre *Les desigual-*



Dr. Diego Gracia

tats en salut, una reflexió sobre la presència de biaixos o fins i tot prejudicis en la nostra pràctica clínica.

Vam acabar amb una animada discussió de casos.

Dra. Montse Esquerda

# Cinquanta participants en la desena edició del Curs de Medicina Tropical i Salut Internacional

Un total de 50 professionals i alumnes van participar, del 21 al 23 d'octubre, en la desena edició del Curs de Medicina Tropical i Salut. Aquest curs va ser organitzat pel Centre de Vacunacions Internacionals Eixample (CVIE), PROSICS Lleida i Medicus Mundi Catalunya amb el suport de la gerència territorial ICS Lleida, les facultats d'Infermeria i de Medicina de la Universitat de Lleida, els col·legis professionals de Metges i d'Infermeria de Lleida, la Coordinadora d'ONGD, altres moviments solidaris de Lleida i LleidaSalut. El curs, reconegut com a matèria transversal per la Universitat de Lleida, es va realitzar a l'Aula Magna de Ciències de la Salut de la Universitat de Lleida.

Els ponents, diversos professionals i experts en salut internacional, tots ells referents a escala nacional i internacional en aquest àmbit, van donar a conèixer les principals malalties tropicals, les estratègies de treball sanitari al nord i el sud i l'entorn sociocultural i sanitari de la població immigrada, a més de consells, recomanacions i profilaxis adients per als viatgers internacionals.

El primer dia de curs es va comptar amb la presència d'Albert Roca, professor d'Antropologia i director de l'Oficina de Cooperació i Solidaritat de la Universitat de Lleida, que va parlar sobre la perspectiva antropològica, social i cultural de la salut a l'Àfrica. Tot seguit, Lluís Solsona, metge de família i membre de la Comissió de Cooperació i Salut Internacional de la CAMFiC (COCOOPSI), va fer un repàs geoepidemiològic de les principals malalties tropicals i després va exposar una sèrie de casos clínics que van treballar els alumnes.

El segon dia de curs, els alumnes van participar activament en un Taller de Salut Internacional, en què van fer un cas clínic de previatge al Senegal amb Raisa Morales, metgessa de la Unitat de Medicina Tropical i Salut Internacional Drassanes PROSICS Barcelona, i Mariola Espejo, infermera i coordinadora del Centre de Vacunacions Internacionals Eixample PROSICS Lleida. També es va realitzar un cas en què es va donar una ullada a la quimioprofilaxi de la malària, amb Oriol Yuguero, metge de família de l'ICS Lleida, i un cas de patologia importada com l'estudi de contactes de la tuberculosi, amb l'Olga Pérez, infermera de la Unitat de Salut Internacional PROSICS Metropolitana Nord.

Després, Isabel Claveria, infermera de la Unitat de Medicina Tropical i Salut Internacional Drassanes PROSICS Barcelona, va desenvolupar un actiu i dinàmic projecte de salut comunitària i malaltia de Chagas que realitzen a Barcelona.

La darrera ponència d'aquest dia, de Glòria Mirada, infermera de la Unitat de Vigilància Epidemiològica de l'Agència de Salut Pública de Catalunya de Llei-

da, va aportar dades molt interessants d'un estudi transversal i de cohorts que mesurava el grau d'adherència a les recomanacions donades en un centre de Vacunacions Internacionals en vacunes, quimioprofilaxis de la malària i mesures higièniques entre el 2003 i el 2008 a Lleida.

El tercer i darrer dia de curs, Xavier Martínez, metge adjunt de la Unitat de Salut Internacional de la Vall d'Hebron PROSICS Barcelona, va tractar un tema d'actualitat en el dia a dia de l'assistència sanitària en salut internacional, la reemergència de la tos ferina i el xarampió. Després, Mercè Almirall, metgessa de la Unitat de Medicina Tropical PROSICS Lleida, i Maria F. Ramírez, metgessa resident de l'Hospital Arnau de Vilanova de Lleida, van fer aportacions sobre la malària i l'augment de la seva incidència a Lleida en el darrer trimestre del 2012.

A la cloenda, Carlos Mediano, de la Federació de Medicus Mundi Espanya i vicepresident de Medicus Mundi Internacional, va exposar les claus principals per entendre el futur de la cooperació sanitària internacional.

A més, el curs, en la línia d'incorporar-se al món de les noves tecnologies i les xarxes socials, va ser seguit en temps real i en directe per primera vegada des d'un compte de Twitter, @medicusmundicat, amb el hashtag #Lleida10CursSI

**Mariola Espejo**  
Coordinadora del Centre de Vacunacions Internacionals Eixample (CVIE)

*Àmbit Atenció Primària Lleida PROSICS Lleida - Institut Català de la Salut cvie.lleida.ics@gencat.cat Tel.: 973 032 286*

## Resum de la conferència del Dr. Diego Gracia

El professor Diego Gracia va iniciar la seva conferència amb un repàs d'embriologia. Així, ens va recordar que de l'ectoderma deriva la pell, però també tot el sistema nerviós. De fet, de l'ectoderma derivarien els sistemes que permeten relacionar-nos amb l'exterior, amb el medi. I d'aquests, el principal és el sistema nerviós.

El sistema nerviós és un sistema de previsió, que en els éssers humans té una característica pròpia i diferencial: la intel·ligència. La intel·ligència serveix a l'ésser humà per predir, però la previsió en les persones es converteix en projecte: podem projectar les nostres vides. La intel·ligència humana és diferent, de forma que la previsió animal és diferent de la previsió humana. En els animals, la previsió és adaptació al medi; en els humans, és l'adaptació del medi.

L'ésser humà, des del punt de vista biològic, és un enigma: és un mamífer que no corre gaire, no té olfacte ni té gaire força; els nounats més inadaptats són els humans. Els éssers humans som deficitaris, som el mamífer més inadaptat, excepte per una qualitat fenotípica que no tenen els animals, la intel·ligència, que ens permet adaptar el medi. Els humans no vivim en la natura, sinó en una naturalesa transformada. La cultura és qualsevol projecte de transformació de la natura.

Aquí se situa l'ètica, com una forma de projectar-se.

L'ètica intenta respondre la pregunta "què he de fer, què tinc el deure de fer?" El verb relatiu a l'ètica és "deure".

No tots els actes humans són projectats. En realitat, la gran majoria no ho són. Pot haver-hi actes inconscients, reflexos, automàtics. Els actes per projectar-se han de passar pel còrtex cerebral. L'ètica no tracta de tots els actes humans, sinó només dels actes projectats.

Fets i valors

Només amb fets no hi ha un projecte; cal també gestió dels valors. Per exemple, el benestar, és un fet o un valor? És un fet i també un valor. Les mateixes circumstàncies del fet no determinen els valors. Dues persones en la mateixa situació poden valorar-la de manera diferent.

La salut, és un fet o un valor? Hi ha disfuncions o lesions clares, però en un 40% de les demandes no hi ha lesió. No és el mateix estar malalt que sentir-se'n. Per exemple, no valorem igual la salut segons l'edat o segons el moment vital.

Els valors són un element fonamental de la vida humana; només amb fets no tenim projectes humans. No hi ha projecte humà sense valors. Per això, cal aprendre a distingir fets i valors.

En qualsevol projecte hi ha un moment que guarda relació amb fets, un moment que guarda relació amb valors i un tercer moment de presa de decisions: moment cognitiu (fets), moment valoratiu (dels valors) i moment operatiu (deure).

L'ètica tracta del tercer moment, del deure de la presa de decisions, però, per assolir el tercer nivell,

cal tenir clars els anteriors. L'ètica és al final dels processos humans: primer s'han d'aclarir els fets i els valors abans del deure. El deure és sempre al final i sempre és "afegir valors als fets".

Només hi ha un deure humà: humanitzar la naturalesa. Per exemple, la justícia és un valor? Sí, no és només un fet. En dir "és injust" fem un judici de valor. Quin és el nostre deure? Promoure la realització de la justícia.

Els valors poden entrar en conflicte, com en el cas d'un testimoni de Jehovà: hi ha el valor "vida" i el valor "respecte a la voluntat de les persones". Quin deure tinc? Quin preval?

El problema rau en el conflicte de valors, que sembla petit però es va fent més gran. El món dels valors és el més important que té l'ésser humà. Per valors econòmics, religiosos, patriòtics, culturals es mata i es mor. Però quasi tota l'educació que rebem és per gestionar fets, no per gestionar valors.

La bioètica clínica té com a objectiu fer que els professionals aprenguin a gestionar els valors i els conflictes de valor, perquè les seves decisions siguin de major qualitat. Si no aprenem a gestionar millor els conflictes de valors, la nostra pràctica clínica serà molt pobre.

Provenim d'una tradició mèdica positivista, que s'inicia al segle XIX, que només maneja fets, fets clínics, pressuposant que els valors (tant els del professional com els del malalt) en queden fora. Però fa menys de mig segle que ens hem adonat que això no està tan clar. La neutralitat de valors és ja una opció de valors. Mai podem deixar la valoració fora de joc.

Com ho podem fer, ara? I si els valors entren a l'hospital o ja hi han entrat, què en fem?

Estem acostumats a anotar solament fets en la història clínica. Cal aprendre a explorar la història de valors. És important doncs aprendre a entrevistar i explorar els valors dels pacients –no cal fer-ho amb tots: només amb els que hi guarden relació– i aprendre també a registrar-los.

Per poder prendre decisions al segle XXI no solament podem comptar amb els fets, sinó també amb els valors. És com si s'hagués canviat el reglament, però ningú ens explica les regles. Estem en fora de joc molt sovint i, de vegades, sense adonar-nos-en.

En els conflictes de valors tendim a trobar dilemes: dues sortides. Però no hi ha dilemes en bioètica, són artificials; hi ha problemes. Què es un problema? Un conflicte amb moltes sortides.

Tendim a fer dilemes: la teoria de la ment ens mostra com tendim a ser binaris, i normalment agafem els dos cursos d'acció extrems. Amb dos valors en conflicte tendim a fer cursos extrems. Els cursos extrems són sempre peïssims, perquè sempre lesionem l'altre valor greument.

Cal intentar promoure tots els valors en joc o lesionar-los el mínim possible. Els extrems són molt lesius. Busquem sempre cursos mitjans i només anem cap a cursos extrems si no ens queda cap altra opció. Qualsevol decisió que no sigui òptima és dolenta. L'ètica no tracta del que és bo, sinó del que és òptim. Hem de fer el que és òptim; qualsevol cosa que no sigui òptima és dolenta. Ho expressava Julián Marías a *El tratado de lo mejor*.

L'ètica té com a objectiu intentar trobar, entre tots els cursos, l'òptim, i aquest és obligatori.

Dra. Montse Esquerda

## Concurs de Nades del Col·legi de Metges 2013

El Col·legi de Metges de Lleida (COMLL) ha convocat el Concurs de Nades 2013 adreçat als fills i filles i néts i nètes dels col·legiats i les col·legiades. Pilar Roig Ferreruela va obtenir el primer premi en l'edició de l'any passat, Joan Josep Tortosa el segon i Sofia Prats el tercer.



La presidenta del COMLL i la guanyadora del 2012

# L'XI Jornada d'Immunitzacions de l'Àmbit Lleida reuneix 145 professionals

Es va destacar la importància de les vacunes com a mesura preventiva i d'estalvi sanitari

L'11a edició de la Jornada d'Immunitzacions, organitzada pels serveis d'Atenció Primària de l'Institut Català de la Salut i l'Agència de Salut Pública de Catalunya, es va celebrar el 4 d'octubre. L'acte, amb una inscripció de 145 professionals, va tindre lloc a l'Aula Magna del Campus de Ciències de la Salut i va ser inaugurat pel Dr. Josep Pifarré, director dels Serveis Territorials del Departament de Salut; la Dra. Carme Cabezas, subdirectora de la Subdirecció General de Promoció de la Salut de Catalunya; el Dr. Eugeni Paredes, director d'Atenció Primària de Lleida, i Pepi Estany, del comitè organitzador.

En la inauguració es va destacar la importància de les vacunes com a mesura preventiva i d'estalvi sanitari, de la formació en vacunes dels professionals i dels controls de qualitat en l'administració i els registres, així com de la vacunació antigripal dels grups de risc i dels professionals sanitaris.

Pere Godoy, cap de la Unitat de Vigilància Epidemiològica de Lleida del Servei Regional de l'Agència de Salut Pública de Catalunya, va fer una revisió dels brots de malalties immunopreventives que han ocorregut a Lleida en els darrers anys (gràfic 1). La vigilància epidemiològica ha de conèixer els casos detectats, confirmar-los, identificar les fonts i la població susceptible i assegurar la resposta de salut pública. Els casos esporàdics i els brots es deuen a la manca de protecció d'alguns grups de població i a les limitacions d'algunes de les vacunes. És necessària la col·laboració multisectorial per fer tot el seguiment i les actuacions.

Lluís Urbiztondo, cap de Secció de Prevenció de Malalties Infeccioses de l'Agència de Salut Pública de Catalunya, va presentar les novetats del calendari vacunal "comú" del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) del 21 de març de 2013 i com es preveu la seva aplicació.

A la vista dels documents tècnics elaborats per la ponència de vacunacions de la Comissió de Salut Pública i a l'espera de la reunió del Consell Assessor de Vacunes i la posterior decisió del departament, a Catalunya es podrien mantenir les pautes de vacunació actuals contra l'hepatitis B i el VPH, mantenir la vacunació contra l'hepatitis A en finalitzar el programa pilot de vacunació anti-HA+B i modificar la pauta de vacunació MCC per millorar la immunitat dels adolescents (dibuix 1).

Fernando Moraga, president de la Societat Catalana de Pediatria, va parlar de l'evolució dels programes de vacunació, des de la campanya de vacunació contra la pólio l'any 1963, ara fa 50 anys, passant pel primer Pla de Vacunació Infantil iniciat pel Dr. Pumarola a la ciutat de Barcelona l'any 1973, fins a les 48 vacunes noves autoritzades i comercialitzades a Espanya en els últims 20 anys. Finalment, va fer un breu recorregut per les vacunes recentment aprovades a Espanya: Nimenrix® de GSK, vacuna antimeníngeocòccia conjugada tetravalent ACWY; Bexsero® de Novartis, vacuna antimeníngeocòccia grup B, que l'Agència Espanyola del Medicament en el seu informe del 5 de abril de 2013 la declara vacuna d'ús hospitalari fins que Salut Pública determini les recomanacions d'ús al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional;



Zostavax® de Sanofi Pasteur MSD, vacuna per a la prevenció de l'herpes zòster, recomanada a partir de 50 anys i aprovada per l'Agència Europea de Medicaments (EMA). També va repassar noves estratègies de vacunació per a la vacunació anti-Pertussis i la necessitat d'investigació en noves vacunes combinades.

José M<sup>a</sup> Bayas, president de l'Associació Espanyola de Vacunes (AEV), va parlar de les vacunes en situacions especials. Va revisar les recomanacions de vacunació en adults en condicions mèdiques o patologies de risc de la Sociedad Española de Medicina Preventiva, Salud Pública e Higiene

Imatges del desenvolupament de la jornada

(<http://www.sempsp.com/images/recursos/pdf/protocolos/2013/Calendario de vacunaciones del adulto y recomendaciones para los adultos que presentan determinadas condiciones.2012.pdf>).

Els protocols de vacunació en trasplantaments d'òrgans sòlids i de progenitors hemopoètics, de malaltia inflamàtoria intestinal, altres malalties autoimmunes, asplènia, insuficiència renal crònica, infecció per HIV, vacunació de donants, de convivents i contactes. Així mateix, va exposar les estratègies de vacunació davant la tos ferina per protegir els lactants no vacunats i les

indicacions de risc per vacunar amb vacuna antipneumocòccica 13 i 23.

Montserrat Canals, del Centre Distribuïdor del Camp de Tarragona de l'ICS, va introduir el tema d'errors de programa en la seguretat vacunal, aquells errors que són ocasionats per errades humanes en qualsevol punt del procés de vacunació i que són previsibles i evitables. Va destacar els que estan relacionats amb la prevacunació, l'administració de vacunes i la postvacunació.

Antonio Ibarra, del Laboratori Sanofi Pasteur MSD, va fer un repàs de l'aplicació de les noves tecnologies en

el món de les vacunes des de quatre punts de vista: la informació, la formació, la comunicació i les xarxes professionals i socials (*networking*). D'entre tots els recursos anomenats, destaquem la web de l'Associació Española de Vacunologia —[www.vacunes.org](http://www.vacunes.org)—, on trobem, a més d'altres informacions, una secció de preguntes a l'expert, amb un històric de les preguntes més freqüents.

La jornada es va acabar amb un taller de casos pràctics amb la participació de tots els assistents.

Glòria Mirada i Pepi Estany

Malaltia	Brots		Casos	
	N	(%)	N	(%)
Xarampió	3	(9,3)	5	(3,3)
Rubèola	1	(3,2)	2	(1,3)
Parotiditis	2	(6,2)	28	(18,4)
Hepatitis A	5	(15,6)	20	(13,2)
Tos ferina	21	(65,6)	64	(42,1)
<b>Total</b>	<b>32</b>	<b>(100,0)</b>	<b>152</b>	<b>(100,0)</b>

Gràfic 1. Distribució dels brots i casos en brots de malalties immunopreventives a les comarques de Lleida, 2011-2013 (dades provisionals)

2 mesos	DTPa	VPI	Hib	HB		MCC				
4 mesos	DTPa	VPI	Hib	HB						
6 mesos	DTPa	VPI	Hib	HB						
12 mesos					HA	VCC	TV			
15 mesos										
18 mesos	DTPa	VPI	Hib							
3-4 anys							TV			
6 anys	dTpa/DTPa				HA					
Sisè de primària (11-12 anys)					HA	VCC		Varicel·la	VPH	
14-16 anys i als 40 i 65 anys	Td									
60 i més anys									Grip	Pneumo23

Dibuix 1: Proposta de Calendari vacunal 2014

## Acords de la Junta de Govern del COMLL

La Junta de Govern del Col·legi Oficial de Metges de Lleida, en les seves sessions des del 3 de setembre fins al 12 de novembre de 2013, ha acordat i tractat, entre altres, els següents assumptes:

- El dia 3 de setembre es va convocar al col·lectiu de metges titulars de Lleida per comunicar-los la informació més recent sobre l'aplicació del RD 16/2012 de Mesures Urgents per garantir la sostenibilitat del SNS i millorar la qualitat i la seguretat de les seves prestacions.
- Convocar el XIIè Premi a la Solidaritat en l'Àmbit Sanitari. El termini de presentació de candidats finalitza el 31 de desembre de 2013.
- Instal·lar a les dependències col·legials un desfibril·lador extern automàtic (DEA).
- Contractar el servei de neteja de la seu col·legial a l'empresa Netejes Lleida, SL.
- La Secció Col·legial de Metges Residents ha incorporat a la Dra. Gemma Montagut Fornós com a vocal de la seva Junta.
- Convocar la cinquena edició del Concurs de Felicitacions de Nadal del Col·legi.
- Concedir quatre col·laboracions per a l'organització de cursos, congressos, jornades, etc. per un import total de 1.500 euros
- Acordar una donació a l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida) per un import de 1.040 euros destinada a les tasques que li són pròpies.
- Presentació a la seu del Col·legi dels resultats del Programa per a la Prevenció i l'Assistència de la Sida en el període 2007-2012 a les comarques de Lleida.
- Assistir a les assemblees, consells, comissions, etc. a les que el Col·legi ha estat convocat a nivell local, autonòmic i nacional.

### Moviment col·legial dels mesos de setembre i octubre del 2013

El Col·legi Oficial de Metges de Lleida ha registrat 7 altes durant els mesos de setembre i octubre de 2013: María Dolores Santos Rey, María Elena Justribó Sánchez, Marta Canals de Ros, Mariana Laura Gruden, Felipe Gonima López, Armand de Luna Pla i María Rosario Pérez Lladós.

#### BAIXES

El Col·legi ha registrat 5 baixes en aquests dos mesos. Entre les baixes del mes d'octubre figura la defunció del Dr. Juan José Murillo Pellejá.

Total col·legiats el 30/10/2013: 1.733

#### CANVIS DE SITUACIÓ

Passen a col·legiats honorífics els Drs. Josep Maria Macià Virgili, Mohammad D. Numan Awadallah i Eduardo V. Lezcano Luesma.



L'alcalde Ros va rebre els representants estudiantils

## El Consell Estatal d'Estudiants de Medicina debat a Lleida sobre el seu futur

La Facultat de Medicina de la Universitat de Lleida va acollir el passat mes d'octubre les LXX Jornades Estamentals d'Estudiants de Medicina. Els representants de les diferents universitats, coordinats en el Consell Estatal d'Estudiants de Medicina, han aprofitat per avaluar el treball portat a terme fins ara i per fixar nous horitzons.

Entre els acords presos durant la convenció, el Consell s'oposa de forma frontal a la creació de noves facultats, sense un estudi previ que n'avalui la viabilitat i n'analitzi les necessitats reals. El col·lectiu considera "alarmant" l'augment del 42% de les facultats de medicina en els últims 5 anys, sobretot en un context espanyol que compta amb la ràtio metge-habitant més alta d'Europa.

Pel que fa a les beques, el Consell

### Considera alarmant l'augment del 42% de les facultats de Medicina

considera que els criteris publicats en l'últim Reial Decret són "extremadament exigents". Aposta per la creació d'un barem específic que tingui en compte la realitat de l'estudiantat de Ciències de la Salut i reclama un augment dels ajuts econòmics destinats als joves. El Consell també s'oposa a la supressió de les beques Sèneca i a la reducció de les Erasmus.

Finalment, les jornades han posat de manifest la necessitat d'obrir un debat generalitzat sobre l'examen MIR. Un



Reunió dels estudiants a la Facultat de Medicina de Lleida.

debat que reflexioni sobre l'adequació de la prova com a nexa d'unió entre la formació pregraduada i la formació especialitzada. Entre els punts d'anàlisi, el Consell creu que s'haurien de repensar el nombre de places ofertes, la necessitat d'un òrgan avaluador extern, la inclusió de les llengües cooficials i la publicació, per part del Ministeri de Sanitat, del temari de l'examen.

D'altra banda, els participants en les LXX Jornades Estamentals d'Estudiants de Medicina s'han mostrat contraris a la utilització de teràpies o tractaments alternatius no basats en l'experimentació empírica. També han reclamat una major visibilitat de l'Atenció Primària en les facultats de Medicina.

Dels posicionaments presos en convencions anteriors, les universitats continuen demanant que la implantació de l'Espai Europeu d'Educació Superior (EEES) es faci de forma adequada i contempli l'adquisició de les competències transversals que exigeixen els nous plans d'estudis. També reclamen la creació d'un Màster en Medicina i una major coordinació entre les universitats i les administracions sanitàries per tal de millorar la formació de l'estudiantat.

La convenció també ha aprofitat per aprovar les futures línies de treball del Consell Estatal d'Estudiants de Medicina (CEEM). Entre aquestes, destaca la celebració d'unes jornades de formació, on diversos professionals internacionals instruiran especialistes mèdics en l'àmbit de les habilitats professionals, del lideratge i del treball en equip. També s'ha aprovat la promoció de l'esport com a complement als tractaments científics i la creació d'una aliança entre les diferents sectorials d'estudiants de Ciències de la Salut. L'objectiu d'aquest fòrum serà recollir les inquietuds de l'estudiantat i buscar sinergies entre les diferents universitats.

Per acabar, les organitzacions estudiantils han donat suport a la creació d'un Fòrum o Aliança d'Estudiants de Ciències de la Salut.

## Inauguració del curs de la Facultat de Medicina a càrrec del Dr. Elias Campo

Afirma que la seqüenciació del genoma del càncer permetrà diagnòsics més precisos i tractaments més efectius

El genoma del càncer va ser l'eix central de la inauguració del curs acadèmic a la Facultat de Medicina de Lleida. El Dr. Elias Campo, catedràtic d'Anatomia Patològica i director d'Investigació de l'Hospital Clínic, va afirmar durant l'acte que els canvis tecnològics permetran la seqüenciació del genoma del càncer. Segons les seves paraules, "si podem llegir les alternacions genètiques en el genoma del càncer, tindrem una eina importantíssima en la diagnòsics i l'elaboració de fàrmacs individualitzats".

El Dr. Campo treballa en el projecte de l'ICGC, que té la voluntat de crear

un catàleg de totes les alternacions del genoma dels 50 tipus de càncer més prevalents. Cada un dels països participants en el projecte seqüenciaran 500 mostres de cada tipus de càncer i els primers resultats es publicaran on line i gratuïtament en un termini de 5 anys.

El degà de la Facultat, Joan Ribera, va assenyalar durant la inauguració que aquest curs acabaran els estudis dels primers graduats en Ciències Biomèdiques i en Nutrició Humana i Dietètica. Així mateix, va destacar que el centre lleidatà és un dels pocs que ofereixen als seus alumnes pràctiques en hospitals i CAP.



Intervenció del Dr. Elias (FOTO: Universitat de Lleida)

## PAIMM · Programa d'Atenció Integral al Metge Malalt

Dirigit als professionals de la medicina amb problemes psíquics i/o amb conductes addictives a l'alcohol i/o a d'altres drogues, inclosos els psicofàrmacs

Si tens aquest problema o coneixes algú que el pateixi, el silenci no el resoldrà

Truca ara i t'ajudarem amb tota confidencialitat!

Telèfon directe Catalunya: 902 362 492

Telèfon Lleida: 973 273 859

## Lleida acull el cicle de conferències "Salut-Malaltia. Una altra visió és possible"

La Secció Col·legial de Metges Acupuntors-Homeòpates Naturistes de Lleida organitza el cicle de conferències Salut-Malaltia. Una altra visió és possible. Les xerrades se celebraran a l'Institut d'Estudis Ilerdencs i s'allargaran fins al mes de maig del 2014. Van adreçades a metges i altres professionals de la salut, estudiants de la UdL i públic en general.

Es tracta d'un cicle que pretén crear un diàleg entre la ciència mèdica actual i els coneixements tradicionals. Per això, el cicle dona veu a professionals de diverses disciplines i busca una nova manera d'entendre la relació entre la salut i la malaltia. El programa del cicle Salut-Malaltia. Una altra visió és possible acollirà les xerrades següents:



12 de desembre del 2013: Situació actual i regulació de l'acupuntura/MTC i les seves perspectives de futur. La xerrada anirà a càrrec de Ramon M. Calduch, economista, advocat antropòleg i impulsor de la Fundació de la Medicina Tradicional Xinesa (FEMTC).

9 de gener del 2014: Què busquen els pacients en les medicines complementàries? La xerrada anirà a càrrec

de Natàlia Eres, oncòloga i especialista en Homeopatia i Acupuntura.

6 de febrer del 2014: Un pont entre medicines, un nou paradigma. La xerrada anirà a càrrec de Francisco Barnosell, llicenciat en Medicina, especialista en Rehabilitació i autor del llibre *Entre dos aguas*.

6 de març del 2014: Tòpics i prejudicis sobre l'homeopatia. La xerrada anirà a càrrec d'Assumpta Mestre, metgessa especialitzada en Homeopatia i autora del llibre *101 preguntes i respostes sobre homeopatia*.

3 d'abril del 2014: L'equilibri a través de l'alimentació. La xerrada anirà a càrrec d'Olga Cuevas, doctora en Bioquímica, especialista en Nutrició i Salut i directora de la Institució de Formació Professional Roger de Llúria.

8 de maig del 2014: Salut-malaltia, es pot descriure en termes genètics. La xerrada anirà a càrrec de Manel Ballesster, catedràtic de Cardiologia, i Jim Feil, especialista en Teràpia de Polaritat.

El cicle de conferències va donar el tret de sortida el passat mes de novembre, amb la xerrada *Orígens de les diferents homeopaties i la seva evolució*. La conferència va anar a càrrec de Marta Serra, metge, homeòpata i especialista en MTO. El rector de la Universitat de Lleida, Roberto Fernández, va ser l'encarregat d'inaugurar les xerrades.

## Bondat i riscos dels avenços genètics

*Els avenços genètics dels últims temps han desplaçat el punt de gravetat de la Medicina. Mentre s'obren noves perspectives de curació a partir de la seqüenciació del genoma humà, algunes veus alerten sobre la necessitat de controlar els processos. BUTLLETÍ MÈDIC us ofereix un debat sobre aquest tema.*

### La nutrigenètica i la nutrigenòmica

*Mi mamá me mima  
Mi mamá, me mima?  
Mi mamá me mima!!  
Mima, mamá! Mima,  
Mim mam amé mim a...*

Us demano d'avançat disculpes per la digressió. L'estrofa precedent serveix per exemplificar com la combinació de 12 grups de 4 lletres varia en el seu significat purament per la puntuació, sense introduir canvis ni en l'ordre ni el nombre dels elements. Quan fa no gaire més de 12 anys, el 2001, es feia pública la seqüència d'ADN completa d'un humà, es van fer realitat moltes esperances en recerca bàsica: a la fi posseïem el codi de la vida, aquest "llibre d'instruccions" o "plànols bàsics" del nostre organisme que ens havien de permetre abordar, de forma racional, molts dels problemes de salut dels nostres pacients, i, per què no, arribar a aconseguir una expectativa de vida millor qualitativament i quantitativament. Sense voler afegir aigua al vi, i com gairebé sempre, la realitat sembla molt més complexa del que albiràvem. I avui sabem que conèixer la seqüència del genoma no és més que el primer pas per entendre, si és que es pot, aquests "plànols bàsics". Fent anar un símil no gens original, amb la seqüència d'ADN tenim les lletres d'aquest llibre. Les disciplines biomèdiques bàsiques ens estan aportant cada dia informació sobre com saber ordenar-les en síl·labes, en paraules, i aquestes, en frases, i aquestes darreres, en paràgrafs.

Hem de saber donar començament i final a capítol, sinopsi, pròleg, introducció, atès que una seqüència d'ADN pot tenir diverses pautes de lectura i donar lloc a missatges diferents, i més en un llenguatge del qual pràcticament només coneixem les vocals. Hem de conèixer per què i com aquestes paraules, depenent de com es llegeixin, donen lloc a missatges o a conceptes enormement diferents. Fins i tot hem après recentment que algunes lletres que semblava que no tenien sentit, el mal anomenat "ADN escombraria", poden ésser força rellevants. Hem de conèixer quins signes de puntuació, quins accents, quines paraules i frases s'estan llegint i quines estan silenciades de forma més o menys permanent, disciplina que s'anomena epigenètica, conjunt de coneixements que contribuiran a explicar-nos per què, si el queratinòcit i una neurona tenen la mateixa informació genètica, són tan diferents. Per si això fóra poc complex, hem de recordar que no estem sols (genèticament parlant) en el nostre organisme... I que milions d'éssers vius conviuen, en una certa harmonia, amb els seus respectius "plànols bàsics" d'ADN, amb nosaltres. Per exemple, els microorganismes de la flora intestinal. És relativament

*Cal conèixer exemples d'aplicabilitat de les noves disciplines*

recent l'evidència de la importància, ja sospitada anteriorment, de la flora microbiana en qüestions de salut relacionades amb els hàbits nutricionals, com l'obesitat, la resistència a la insulina i algunes al·lèrgies alimentoses, per anomenar els casos més coneguts.

És l'objectiu d'aquesta minsa introducció il·lustrar les limitacions dels coneixements actuals sobre genètica, que s'estenen també a la nutrigenètica i a la nutrigenòmica, denominacions, respectivament, del conjunt de coneixements sobre com la genètica de cada individu configura la resposta als nutrients i com un nutrient en particular afecta l'expressió gènica. Tanmateix, a la vora dels reptes o limitacions apuntats al paràgraf anterior, cal també conèixer exemples d'aplicabilitat d'aquestes noves disciplines en la millora de la salut dels nostres pacients. En trobem exemples en el camp del metabolisme, de la resposta cognitiva als aliments, i en l'estil de vida, per citar-ne ben pocs dels molts d'existents.

Així, en el metabolisme, hom pot esmentar la relació existent entre el polimorfisme del gen APOA5 i la hipertensió, i la seva interacció amb el contingut de greixos en dieta. Se sap que els portadors de guanina en una de les dues còpies del gen (polimorfisme rs3135506), a igualtat d'altres factors com ara ingesta de sodi, edat i gènere, entre d'altres, responen a dietes relativament altes en greix (>30% en el total calòric) de forma completament inversa als portadors de citosina en les dues còpies del gen. Aquests darrers responen de la forma més clàssica, és a dir, amb dietes altes en greix augmenten uns 2 mmHg la pressió arterial sistòlica i uns 4 mmHg la diastòlica, mentre que, estadísticament, els portadors d'alguna guanina en aquesta localització, menys freqüents en la nostra raça, amb dietes altes en greix, disminueixen 7 mmHg la sistòlica i uns 4 mmHg la diastòlica. És evident que aquest coneixement, si hom el posseïx, no ha de portar a la recomanació de dietes altes en greix, si la situació del pacient no ho justifica, pels altres riscos associats als greixos dietaris. Tanmateix, sí que constitueix una informació valuosa per al clínic, ja que permet predir una resposta a la dieta o, si més no, explicar canvis no justificables sense aquest coneixement. Seguint en el camp de la prevenció dietària de la malaltia cardiovascular a través del metabolisme, s'han descrit polimorfismes



**FERRERUELA**  
CUINA DE LA TERRA

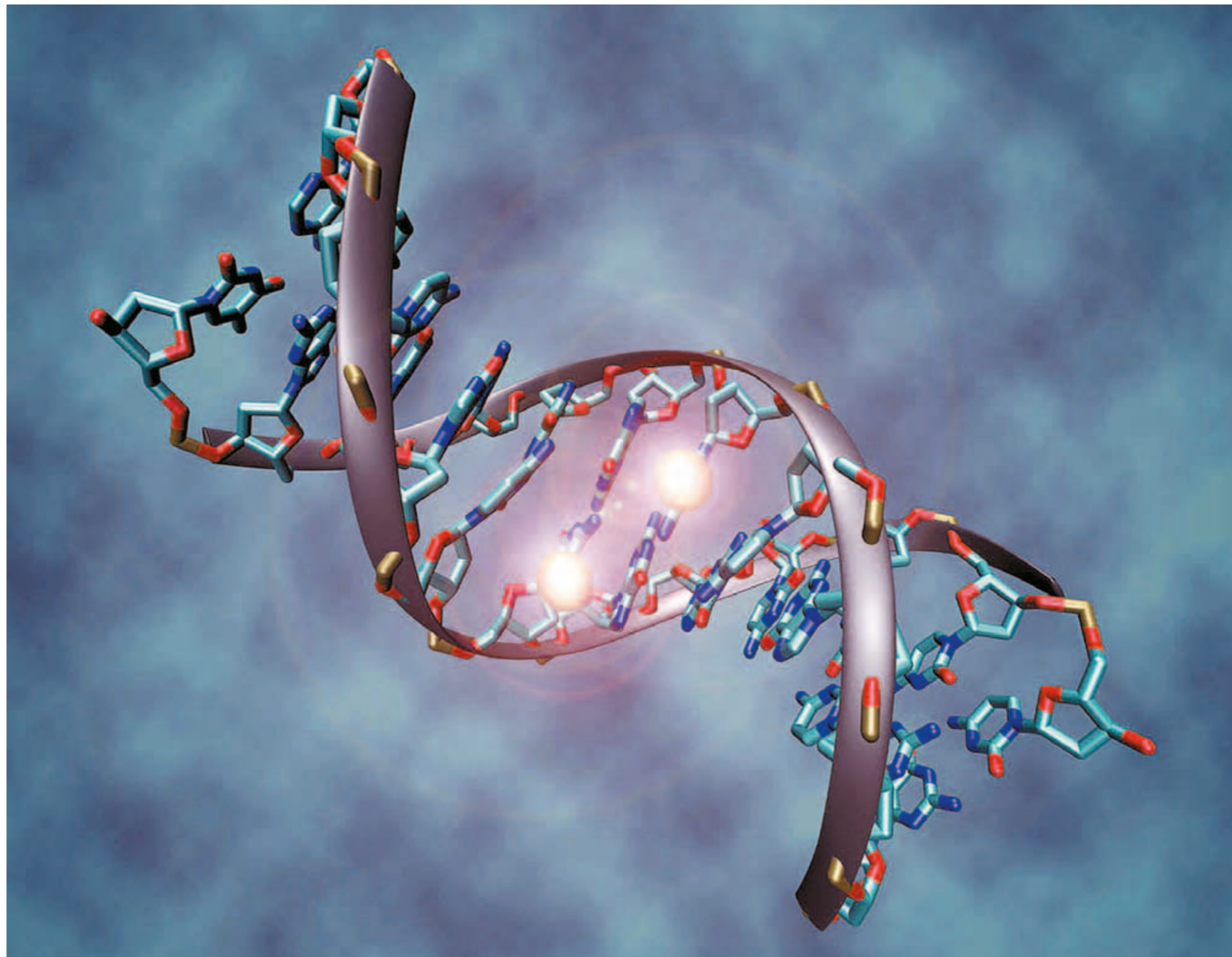
**Horari Restaurant**  
De dimecres a dissabte: migdies i vespres  
Diumenge: migdia

T. 973 22 11 59 | C. Bobalà, 8. 25004 Lleida | info@ferreruela.com | www.ferreruela.com

en altres gens codificants per apolipoproteïnes, en la lipoproteïna lipasa, en la lipasa hepàtica i en l'enzim conversor d'angiotensina que, globalment, podrien explicar al voltant d'un 20% de la resposta en risc cardiovascular en un canvi a dieta mediterrània. No limitant-ho al camp lipídic, es poden esmentar els polimorfismes en la proteïna reguladora de glucoquinasa (el rs1260326 i el rs80094), que s'associen a variacions en la resposta a un estil de vida amb ingesta calòrica limitada, amb canvis en el risc de desenvolupament de diabetis, o en la resposta a fàrmacs de sensibilització insulínica. De manera similar, s'han demostrat polimorfismes en l'enzim reductasa de metil-tetrahidrofolat, que expliquen la major necessitat per part de determinats individus de folat dietari, a fi de disminuir els nivells circulants d'homocisteïna, un biomarcador de lesió vascular.

Aquestes variacions genètiques no només afecten enzims o proteïnes implicades en el metabolisme. Hom pot trobar canvis polimòrfics en proteïnes implicades en la recepció del gust dolç o del gust metàl·lic, cosa que justifica la resposta de major o menor apetència enfront de determinats aliments rics en substàncies capaces d'interaccionar amb aquests receptors i el fet que hi hagi individus amb aversió per determinats aliments rics en composts amargs i d'altres als quals els és fins i tot agradable la seva ingesta. Obviant l'aspecte educacional, és evident que la presència d'aquests polimorfismes pot contribuir a explicar aquesta diversitat de gustos. Fins i tot més enllà del fet sensorial, des d'un punt de vista cognitiu, la resposta a la ingesta, o si més no la resposta serotoninèrgica en determinats centres hipotalàmics, pot tenir variacions polimòrfiques, depenent de les densitats relatives dels receptors 5-HT1A i 5-HT2A, i també depenent de variacions en la secreció de serotonina. Alguns d'aquests polimorfismes són més freqüents en dones amb anorèxia nerviosa enfront de controls.

No només en metabolisme, en resposta a nutrients, en gust, sinó també en mecanismes fisiopatològics com la generació de factors inflamatoris associats a l'obesitat existeixen evidències de la resposta diferencial a nutrients depenent del genoma. Hi ha també evidències de canvis en la resposta a l'activitat física. Així, el gen FTO, en el seu polimorfisme rs9939609, mostra majors índexs de massa corporal,



greix corporal i circumferència de cintura en adolescents que no practiquen esport, enfront d'individus no portadors de la variació de risc. En el mateix gen, un altre polimorfisme mostra una major pèrdua de massa corporal en resposta a programes d'intervenció d'activitat física.

Hom pot adduir que aquests canvis són quantitativament menors i que, a la vora dels canvis en estil de vida i en els factors de risc clàssics, no són rellevants. Tanmateix, com s'ha dit anteriorment, aquests són els canvis coneguts només de llegir

la pauta primària de la seqüència de l'ADN; és a dir, de la concatenació de les lletres del nostre genoma. Encara hi ha amagada la resposta a moltes de les preguntes que ens plantejàvem al començament: quina és la influència d'altres "omes", com l'epigenoma (les variacions no heretables del nostre genoma, també governades per la nutrició i que al mateix temps poden influir en la nostra resposta a l'alimentació), el metagenoma (les variacions en la flora intestinal i com aquesta pot influir en la salut de l'hoste) i el

metaboloma (com aquests canvis en la genètica influeixen realment en el metabolisme, en forma de signatura o de perfil de metabòlits, milers de diferents en plasma), per citar-ne només tres.

El coneixement d'aquestes variacions individuals dels nostres pacients ha de permetre una intervenció millor sobre el seu estat de salut. En un futur, tenint present tot aquest coneixement, podrem aconsellar, d'acord amb la genètica de cada individu, una dieta millor, amb petits canvis en aquells aliments clau

dels quals el pacient pot treure més benefici. Potser és lluny el moment en què, a la vora de la història clínica del pacient, hi tindrem el seu genoma o les variacions esmentades, però indubtablement arribarà i caldrà molta recerca per saber desitjar el gra de la palla. Òbviament, no és l'objectiu de la nutrigenètica la prohibició o la recomanació exclusiva d'un tipus d'aliments enfront dels altres, ja que una dieta variada sembla la millor dieta; però la nutrició personalitzada ha de permetre, esperem que aviat, una millora en

l'atenció dels nostres pacients.

*Dr. Manuel Portero*

## Principis bioètics per prendre decisions en context d'incertesa

*"Hay dos núcleos que el hombre no debió haber tocado jamás: el núcleo atómico y el núcleo celular. Y la ingeniería genética va a traer consecuencias mucho peores que la energía atómica"*

*Chargaff*

Aquestes paraules escrites poc abans de morir per Chargaff (1905-2002) alertaven sobre les possibles conseqüències d'una de les branques de la ciència que ha presentat un desenvolupament més espectacular en els finals del segle XX i inicis del XXI. Precisament les anomenades "regles de Chargaff" (1950), sobre les proporcions de les bases nitrogenades, van ser un dels pilars que van permetre a Watson i Crick desenvolupar el model estructural de la doble hèlix de l'ADN i donar un tret de sortida al desenvolupament de la genètica actual.

Amb paraules similars, Fred Hoyle, astrònom de la Universitat de Cambridge, alertava també de l'enorme poder que podia tenir aquesta disciplina: "En 30 anys, els físics nuclears, que només fabriquen inofensives bombes d'hidrogen, treballaran en llibertat, mentre que els genetistes moleculars treballaran darrere de reixats elèctrics."

Enllaçant amb Chargaff i Hoyle, amb el mateix sentit crític, Hans Jonas plantejava en el llibre *El principi de responsabilitat* (Herder, 1995), imprescindible per entendre l'ètica actual, que el primer i principal deure de la bioètica futura ha de ser "visualitzar els efectes a llarg termini dels projectes biotecnològics", centrant-nos no tan sols en els aspectes positius, que són de vegades molt presents i enaltits, sinó també en els possibles aspectes negatius. Segons Jonas, "és necessari prestar més atenció a la profecia de fatalitat que a la profecia de felicitat. El més urgent és una ètica de prevenció, que no de progrés i perfecció".

Podem estar-hi o no d'acord, però han estat moltes veus diverses les que alerten dels possibles riscos de les determinacions genètica i del poder que representa controlar els gens.

No només científics o filòsofs s'ho plantegen, literatura o cinema en els darrers anys han plasmat també possibles dilemes morals que poden esdevenir a partir de la genètica. Des de la mítica *Los niños del Brasil* fins a altres més actuals com *La isla, Nunca me abandones, La decisión de Anne* o *Gattaca* aborden temes com la clonació, les determinacions genètiques o la selecció preimplantatòria d'embrions.

És curiós, en canvi, com l'opinió pública viu solament els aspectes positius que representen: en una enquesta recent (*Estudio Fundació BBVA sobre actituds sobre la ciència*, 2012), la quasi majoria de persones enquestades pensaven que la bioètica no hauria de posar límits als avenços científics.

És innegable el gran desenvolupament de la recerca biomèdica en el camp de la Genètica, però no es pot transmetre un aproximació lineal i simplista que estableix la relació causa-efecte, és a dir, un gen, una malaltia. L'avenç de la disciplina ens mostra un panorama de major complexitat, en el qual l'expressió d'un gen està influenciada per múltiples factors tant interns com externs.

La interacció entre gens i ambient presenta un panorama de major complexitat de la suposada en un inici, amb la qual cosa la sola presència d'un gen no sempre pot predir el desenvolupament de la malaltia o el grau d'afectació.

Fins i tot en herència mendeliana autosòmica dominant, malgrat la seva aparent simplicitat, existeixen característiques que donen lloc a matisos com el fenomen de penetrància variable, expressió variable o la possible existència de mosaisme.

La gran majoria de trastorns estan determinats per herència complexa en què el desenvolupament del trastorn i la seva gravetat no depenen només de la presència d'un gen determinat, sinó que la seva expressió pot estar determinada per diversos factors, ja siguin de l'entorn o factors epigenètics. En molts casos la presència d'una determinació genètica marcaria una susceptibilitat més que l'existència real de una malaltia predeterminada.

A més a més, cal tenir en compte que moltes malalties o trastorns, encara que puguin ésser diagnosticats, no tenen tractament eficaç ni preventiu més enllà del consell genètic.

Cal, per tant, molta prudència a l'hora de valorar les determinacions genètiques en un context de com-

## El consell genètic és un servei de salut que ofereix informació i suport a les persones amb risc de tenir una alteració genètica

plexitat.

La bioètica neix del debat intern i transdisciplinari i mira d'establir criteris en un context d'incertesa. La dificultat no es troba en els límits, la dificultat és negar la incertesa o les possibles conseqüències negatives d'una acció i centrar-nos sols en les positives, ja que en aquest cas mai es podran pal·liar. Zygmunt Bauman ho resumeix força bé a *Ètica líquida*: el deure de visualitzar l'impacte futur d'una acció (o elecció) significa actuar sota la incertesa. L'actitud moral consisteix precisament a aconseguir que aquesta incertesa no es faci a un costat ni s'elimini, sinó que s'abraci conscientment".

Els principis bioètics ens poden servir de punt de partida i de referència a l'hora de prendre decisions en context d'incertesa:

**Beneficència:** davant la possibilitat de realitzar una prova genètica ens hem de plantejar que redundi en benefici directe del pacient

**No maleficència:** com obligació d'evitar fer mal o perjudici al pacient, cal evitar que es produeixi dany a l'hora de realitzar alguna prova genètica. Cal tenir-ho molt en compte a l'hora de diagnòstics de malalties presintomàtiques greus, en les quals cal valorar molt el proper punt

**Autonomia:** obligació moral de respectar les decisions que pugui prendre un pacient en relació amb la seva salut, entenent que pressuposa la valoració del pacient respecte a la seva competència per prendre decisions. En algun diagnòstic (com el de Corea d'Hungtingotn) és necessari valorar molt la possible maleficència i l'autonomia del pacient, intentant respectar tant el dret a saber com a no saber.

**Justícia:** no es pot obviar tampoc el potencial discriminatori en molts àmbits que poden tenir les determinacions genètiques, ja sigui en el camp laboral o en el d'assegurances. Als Estats Units d'Amèrica, l'any 2009 i de forma pionera, es va aprovar l'anomenada Llei GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act) per intentar protegir les persones de l'ús indegut de la informació genètica i regular la confidencialitat en aquest nivell.

**Dra. Montse Esquerda**

*Metgessa Pediatra  
Professora de Bioètica UdL*

## El consell genètic

La genètica mèdica ha viscut un avenç considerable en els últims temps que l'ha fet més present i necessària en la pràctica clínica diària. Aquest avenç ha estat molt més evident en el camp del diagnòstic, on la tecnologia ha permès grans descobriments, que en el camp assistencial.

La genètica mèdica, com a especialitat mèdica de nova creació, necessària i actualment en un debat intern en el món dels genetistes, inclou diverses disciplines que interactuen entre si i se superposen en diferents àmbits de coneixement. Tot i que en el nostre país encara no està ben determinada quina capacitat i formació són necessàries, podem trobar tres tipus de professionals implicats en aquest àmbit.

D'una banda, el genetista clínic, un metge especialitzat en genètica; de l'altra, el genetista de laboratori, un professional del laboratori especialitzat en genètica, i, finalment, l'assessor genètic, un professional sanitari especialitzat en la genètica mèdica i el consell genètic.

Quina ha de ser la formació d'aquests professionals i els seus requeriments és una qüestió que actualment està en debat dins l'Associació Espanyola de Genètica Humana. Encara que es veu necessària i urgent la creació d'aquesta especialitat, no s'arriben a definir les seves característiques ni la titulació necessària bàsica per poder accedir-hi, ja que és un camp en el qual la medicina s'ha implicat poc i hi ha pocs especialistes mèdics.

Dins de les taques per desenvolupar per un professional en genètica, i seguint les línies adoptades en els països anglosaxons, referents mundials en aquest camp, i en les seves societats científiques, trobem tot allò referent al consell genètic.

### Què és?

Segons les bases de consulta americanes, el consell genètic és

un servei de salut que ofereix informació i suport a les persones que tenen o estan en risc de tenir una alteració genètica.

Segons la base "GeneReviews" de la Universitat de Washington i el Centre Nacional per a la Informació Biotecnològica, el consell genètic és el procés que implica una persona o una família i que comprèn: l'avaluació per confirmar, diagnosticar o descartar una malaltia genètica, una síndrome malformativa o un defecte congènit aïllat; discutir la història natural i el paper de l'herència, conèixer els problemes del maneig clínic, fer els càlculs i comunicar els riscos genètics i preveure o donar el suport psicosocial necessari.

Per uns autors, el consell genètic és un acte mèdic que tracta dels problemes relacionats amb l'aparició o el risc de repetició, en una família, de malalties determinades genèticament.

I per d'altres, es tracta d'un procés de comunicació, mitjançant el qual els pacients o familiars amb risc d'un trastorn que podria ser hereditari són informats de les seves conseqüències, de la probabilitat de desenvolupar-lo o transmetre'l i de les possibilitats de prevenir-lo, evitar-lo o millorar-lo.

Amb la varietat d'interpretacions, i amb la varietat de professionals que s'hi veuen implicats, la idea general és que el consell genètic és un acte, mèdic o no, en què hi ha un procés de comunicació entre el consultant, que pot ser una persona o una família, i el professional responsable de dur-lo a terme.

La comunicació acostuma a tractar d'una informació mèdica que té difícil comprensió per part del sol·licitant, i que requereix unes habilitats comunicatives i un temps difícil de predir, ja que a partir d'aquesta informació inicial es poden plantejar noves preguntes i consultes.

### En què es basa?

El consell genètic ha de fonamentar-se en unes premisses ben definides. És molt important ser capaç de comunicar, de forma entenedora, una informació mèdica complexa, a l'hora que cal saber interpretar resultats o observacions molts cops gairebé intel·ligibles.

També, en el moment d'interpretar i comunicar els resultats, és necessari que qui realitza el consell genètic respecti les creences individuals, les tradicions i els sentiments de cada persona i miri de no influir en la llibertat individual ni condicionar la

decisió del consultant amb les pròpies idees. Cal donar tota la informació el més asèptica possible i no emetre judici de valors. Les decisions són sempre dels consultants i cal mantenir l'autonomia del pacient o els familiars.

Els objectius són ajudar a la comprensió dels fets mèdics, fer entendre el risc d'aparició, repetició o recurrència del quadre, exposar les possibles opcions de tractament, si n'hi ha, i del seguiment i control de les manifestacions més tardanes. En qualsevol cas, es tracta d'escollir la línia més apropiada de conducta i actuar d'acord amb aquesta.

El procés de consell genètic inclou, en la seva fase inicial, l'establiment o la confirmació del diagnòstic de sospita, seguint els protocols clínics i els estudis complementaris, i realitzant, si escau, els estudis genètics pertinents. Caldrà també determinar el tipus d'herència, calcular el seu risc de recurrència i detectar els possibles portadors, que segurament seran sans, sense simptomatologia, i als quals caldrà informar i fer participants de les troballes.

A més a més, cal proporcionar al consultant informació sobre els possibles tractaments i sobre les seves opcions reproductives per poder disminuir les conseqüències i aconsellar les mesures preconceptionals més indicades. Caldrà comptar amb la col·laboració dels especialistes més adients segons les necessitats i oferir el suport psicològic necessari.

Atès que el diagnòstic se sol realitzar mitjançant un estudi genètic, tant si és la realització d'un cariotip com la seqüenciació d'un gen o la determinació del patró de metil·lació, caldrà obtenir del pacient un consentiment informat previ a la prova. Aquest document és més que un tràmit, ja que significa que el consultant ha estat informat del tipus de prova que es realitzarà, de les possibles complicacions que es poden presentar, i el que és més important, que se li ha explicat per què se li fa la prova i quins són els possibles resultats d'aquesta.

**La falta d'especialitat i de formació fan que la competència sigui difícil d'obtenir**

També cal que el consultant sigui conscient que amb els avenços tecnològics actuals és possible obtenir una informació quantitativament i qualitativament molt elevada, en un grau tal que podria arribar a ser difícil de gestionar. No és estrany que la informació obtinguda generi encara més dubtes, fins i tot als professionals amb més experiència, i d'això, cal que el consultant en sigui conscient.

Tota aquesta complexitat fa que sigui important conèixer el risc empíric de patir la situació a estudi abans de la realització de la prova (risc pretest) i, alhora, valorar com es modificarà aquest risc un cop rebut el resultat (risc posttest). El mateix consultant ha de ser informat d'aquesta variació.

### Qui l'ha de fer?

D'entrada, sempre s'ha considerat que el consell genètic l'ha de donar la persona més qualificada per fer-ho.

Saber de quin professional estem parlant no és fàcil. La falta d'especialitat concreta en el nostre país, i el fet que els cursos de formació en aquest camp són escassos, cars i molts cops incompatibles amb l'activitat laboral diària, fan que la competència en aquesta àrea sigui difícil d'obtenir, o si més no, de contrastar. Així, queda a criteri dels mateixos professionals sanitaris determinar qui és la persona amb més experiència o capacitat per assumir aquesta tasca o, eventualment, per orientar el pacient o els familiars sobre el lloc on podrà ser atès de la millor manera. En alguns casos, la millor opció és derivar el pacient a un professional amb experiència en malalties minoritàries o rares, o a un centre capaç d'assumir l'expertesa en aquell camp.

Les malalties genètiques són malalties individualment poc freqüents, la qual cosa dificulta la possibilitat de tenir especialistes per a cadascuna. Però en el seu conjunt, com a malalties rares, la seva prevalença és força alta i per això es fa necessària la presència d'aquest tipus de professional. A més a més, ateses les característiques dels pacients i del tipus de malalties, és molt important, gairebé imprescindible, el contacte directe i la col·laboració entre els diferents professionals implicats.

Així doncs, i de forma habitual, el consell genètic oncològic el realitza l'oncòleg; el consell genètic prenatal el fa l'obstetria i el postnatal, en



funció del tipus de problema, el sol assumir el pediatre, el neuròleg, el ginecòleg, l'endocrinòleg o el mateix metge de família, però tots ells amb una estreta relació amb el genetista, que complementa les informacions dels diferents especialistes, formant equips multidisciplinars.

**A qui s'ha de donar?**

El consell genètic s'ha de donar a tothom que presenti o sigui susceptible de presentar una afectació d'origen genètic. A més a més, cal valorar l'entorn familiar de cada pacient, i en funció del tipus d'herència del tret estudiat, caldrà valorar i informar dels riscos que tenen la resta de membres de la família.

Les seves indicacions són nombroses i inclouen, de forma habitual, les malformacions congènites, les cromosomopaties, les malalties mendelianes o de mecanisme poligènic multifactorial, el retard mental, els trastorns de desenvolupament sexual, els trastorns oncohematològics, l'exposició a teratògens i mutàgens i la consanguinitat, entre d'altres.

Un tret característic del consell genètic és el fet que la consulta mèdica es realitza a pacients sans, als quals s'informa del risc de presentar en un futur el problema estudiat, així com de les mesures preventives que es poden prendre i el tipus de seguiment recomanat.

En funció de la situació i del tipus de pacient o consultor implicats, el consell genètic es pot classificar en:

- Consell genètic prenatal
- Consell genètic postnatal
- Consell genètic oncològic

El consell genètic oncològic és el tipus d'assessorament en què el tema principal és la possibilitat de presentar una malaltia oncològica en funció dels antecedents previs del pacient i de l'heretabilitat dels trets que predisposin a presentar-la.

El consell genètic prenatal inclou l'assessorament a la parella sobre les possibles manifestacions futures derivades d'unes troballes en el període prenatal que podrien modificar l'evolució del fetus, i també l'explicació de les repercussions posteriors esperades i el grau d'afectació.

El consell genètic postnatal és l'assessorament que es dona a un pacient o a la família sobre una malaltia genètica i sobre el risc de recurrència en funció de la seva història familiar i dels estudis i proves complementàries realitzades.

Per resumir, el consell genètic és un acte de comunicació en què s'in-

forma d'un problema complex que el pacient, habitualment, no assumeix en una primera instància.

Cal realitzar-lo amb la col·laboració dels diferents professionals implicats en el procés, i donar al consultant un temps d'assimilació i reflexió sobre el que s'ha exposat. És recomanable oferir la possibilitat de realitzar un nou contacte amb els professionals per aclarir els dubtes generats.

També és important preservar l'autonomia del pacient i el seu "dret a decidir" de forma lliure, sense interferir en les nostres valoracions. De vegades caldrà navegar entre la voluntat del pacient de no explicar la seva patologia, el manteniment del secret professional i la necessitat de la resta de la família de conèixer el risc de patir una malaltia. Tot això pot acabar generant nous problemes ètics.

El consentiment informat, en el camp de la genètica, adquireix un protagonisme cabdal, ja que implica que al consultant se li ha donat un consell genètic complet i que ha entès la seva situació.

Actualment no existeix una especialitat reglada, i en el nostre àmbit sanitari, la resposta a aquesta necessitat la realitzen els especialistes des de la seva honestedat i màxima professionalitat.

**Dr. Ricard López**  
Unitat Citogenètica  
Laboratori Clínic ICS Lleida

**Estamos en la era de la genética, pero aplicamos remedios medievales (sobre los genes BRCA, la hemocromatosis y más)**

La salud se ha convertido en un asunto propiamente médico, ni personal ni social. Estar sano ya no es sentirse personalmente sano, ya que no es disfrutar íntimamente de la vida y de sus inconvenientes. Estar sano ya no es ser aceptado como tal por la comunidad, ya no es ser una persona útil en la sociedad. Ahora la salud ya no es la capacidad de superar los inconvenientes de la vida para disfrutar de la misma (de hecho, en latín *salus alude* a "estar en condiciones de superar un

obstáculo").

Ahora la salud es un asunto médico, pues la delimitan los médicos con sus definiciones, normas y medidas, y si el humano no cae dentro de las mismas, es un enfermo, aunque no lo sepa y aunque pueda superar los obstáculos de la vida diaria y pueda ser útil a la comunidad.

Los médicos transformamos a los sanos (ignorantes de sus males "normativos") en enfermos dependientes de nuestra ciencia y arte. Esa dependencia provoca cascadas preventivas, diagnósticas y terapéuticas de incierto final, de forma que en ocasiones es peor el remedio que la enfermedad. Lo resumió bien Baltasar Gracián: "Muchas veces nace la enfermedad del mismo remedio."

Un ejemplo del poder médico de definir enfermedad y factor de ries-

go, con mucho futuro, es la actividad genética preventiva, diagnóstica y terapéutica, que llegará a ser piedra de toque para la actividad clínica. En Medicina y en Salud Pública tuvimos la era de la higiene desde mediados del siglo XIX, seguida de la era de los antimicrobianos a mediados del siglo XX, que pasó a la era de los factores de riesgo hasta finales del mismo siglo XX para convertirse, desde el año 2000, en la era de la genética.

La importancia de la genética es, en parte, comercial, pero no es solo por la presión que ejerce el producto de tanta inversión de capital riesgo en biotecnología, sino también por el estado de opinión que se ha generado en la sociedad. La genética se ve como el summum de la prevención, la solución a la ecuación que resuelve la incertidumbre y la indeterminación, y que da la

**Ahora la salud ya no es la capacidad de superar los inconvenientes de la vida para disfrutar de la misma**

llave incluso para la vida eterna (sin morir).

Se ha creado una expectativa tal que se equipara genética a poder infinito de predicción y de intervención. Se habla de "medicina personalizada", y en lugar de despertar la imagen de una relación médico-paciente más serena y fructífera, se evoca la imagen de la doble hélice del ADN y todas las promesas de "curación milagrosa" con pruebas y medicamentos adaptados a nuestra herencia genética. No es extraño que en el año 2000, al presentar los resultados preliminares del proyecto

*Genoma Humano*, los presidentes de Estados Unidos y el Reino Unido dijeran cosas como: «Estamos aprendiendo el lenguaje con el que Dios creó la vida humana» y «estamos conociendo la complejidad, la belleza y la maravilla del más divino y sagrado regalo de Dios».

La radical mastectomía bilateral preventiva de una actriz muy famosa ha sido buen ejemplo práctico de por dónde puede llevarnos la combinación tóxica de genética y de prevención. De pronto, los genes BRCA se han vuelto populares, y las mujeres miran sus propios pechos como "objetos peligrosos" (y a sus propios genes como "herencia amenazante").

Hemos cambiado el rigor religioso de ver los pechos femeninos como "objetos pecaminosos" por el rigor preventivo (por las mamografías de cribado) y genético de verlos como "objetos peligrosos". Sin embargo, los pechos cumplen varias funciones biológicas esenciales, desde la lactancia hasta la atracción sexual, además de contribuir a la autoestima femenina. Y los genes BRCA son "normales" y necesarios, parte de la herencia y del delicado mecanismo de la replicación genética, pues son "supresores" de tumores. Es cierto que algunas de sus mutaciones se asocian a mayor probabilidad de cáncer, especialmente de mama y de ovario, pero también es cierto que estos cánceres son menos agresivos que los no asociados a las mutaciones de los genes BRCA. ¿Quién se ha beneficiado de la alarma injustificada y acientífica? Indudablemente, la industria que produce la prueba para su determinación, los genetistas que asesoran sobre el uso de dicha prueba y los hospitales, cirujanos y otros profesionales que intervienen en la respuesta radical al miedo cerval a los genes BRCA.

Por supuesto, no hay nada que criticar respecto a la decisión personal de la famosa actriz, pero sí a sus propuestas para que cunda su ejemplo. Por ejemplo, sus declaraciones aluden a la determinación indiscriminada de las mutaciones de los genes BRCA, pero tales mutaciones son raras en la pobla-



ción general (el 98% de las mujeres tienen genes BRCA normales). Por ello, es absurdo determinar dichos genes en la población general, dado que el resultado positivo será en muchos casos un error, por "fina" que sea la prueba.

Para tener una idea sobre el uso de pruebas diagnósticas en casos de baja prevalencia (respecto a algo infrecuente), si determinamos el sida en las embarazadas sin factores de riesgo (tasa de infección del 1 por 10.000), aunque la prueba tenga una sensibilidad del 99,5% y una especificidad del 99,5%, la mitad de los resultados de enfermedad serán falsos (50% de falsos positivos). Por el contrario, si solo empleamos la prueba en los casos de embarazo en los que haya factores de riesgo (tasa de infección del 1 por 1.000), la mayoría de los positivos serán verdaderos (9% de falsos positivos).

La determinación de los genes BRCA no es infalible. Por ejemplo, son falsos negativos el 12-15%, y aproximadamente en el 13% de los test "positivos" se desconoce el significado de la mutación (beneficiosa, perjudicial, neutra). Los datos sobre los test de los BRCA (sensibilidad, especificidad y otros) no se conocen con precisión. Por ejemplo, falta conocimiento sobre la importancia de la edad en la que se hace la determinación, pues gran parte del conocimiento sobre la prueba de los genes BRCA está secuestrado por Myriad Genetics. Esta empresa de Estados Unidos ha patentado la determinación (el test) y las propias mutaciones y no comparte la información, como se suele compartir en ciencia e investigación, con el objetivo de mantener su monopolio y (también) artificialmente alto el precio (unos 3.000 dólares contra los 200 "lógicos"). Cuando expire la patente, en 2015, la empresa espera mantener los ingresos en base a su conocimiento sobre bases de datos con la asociación de algunas mutaciones específicas y el pronóstico de los cánceres, información que no ha compartido nunca.

En todo caso, el valor predictivo positivo (la probabilidad de que, siendo positivo el test, se desarrolle la enfermedad) es mucho mayor en la población de mujeres de alto riesgo. Por todo ello, la recomendación es hacer la prueba para estudiar los genes BRCA solo en las poblaciones de alto riesgo, no en la población general.

Las pruebas del BRCA solo debe-

rían hacerse en mujeres con gran probabilidad de tener mutaciones para que los resultados positivos fueran en pocos casos "falsos positivos". Dichas mutaciones son más frecuentes en las mujeres con alto riesgo familiar de cáncer de mama. La historia del riesgo familiar de una mujer se determina según la presencia de cáncer en sus familiares. Por ejemplo, lleva a alto riesgo familiar el tener 1) un familiar directo (padre, hermano, hijo) varón con cáncer de mama; 2) dos familiares directos con cáncer de mama, y uno antes de los 50 años; 3) una familiar directa con cáncer de mama bilateral; 4) una familiar directa con cáncer de mama y cáncer de ovario; 5) tres familiares directos y/o de segundo grado (abuelas, tías) con cáncer de mama; 6) dos o más familiares directos y/o de segundo grado con cáncer de mama y cáncer de ovario (un tipo de cáncer por persona) y 7) dos o más familiares directos y/o de segundo grado con cáncer de ovario (por ejemplo, dos o más familiares directos con cáncer de mama y uno de ellos antes de los 50 años). En estas mujeres se encuentran mutaciones en el 8,7% (comparado con el 0,12% de prevalencia en las mujeres que no tienen alto riesgo familiar de cáncer de mama-ovario).

El grupo de mujeres con alto riesgo familiar es pequeño, el 0,4% del total de las mujeres, de forma que son estas mujeres con las que habría que discutir las ventajas e inconvenientes de la determinación de las mutaciones de los genes BRCA.

Así pues, si se hace el test de los BRCA solo a las mujeres que tienen alto riesgo familiar (el 0,4% de la población de mujeres), es esperable que tengan mutaciones el 8,7% de ellas. Eso representa el 0,04% del total de la población (unas 40 por 100.000). Es decir, afecta a unas 8.000 españolas (de 23 millones).

Pues bien, de eso estamos hablando, de considerar las decisiones "preventivas" en 8.000 españolas ante el mayor riesgo de cáncer de mama-ovario (mayor incidencia, es decir, mayor probabilidad, no mayor gravedad, ni mayor agre-



sividad). La mastectomía radical bilateral se ha difundido como "la alternativa" ante el resultado del test, ante la mutación de los genes BRCA. Incluso se ha difundido la extirpación contralateral de la mama sana en las mujeres que han tenido cáncer de mama (sin que sean portadoras de mutaciones de los genes BRCA). Sin embargo, todas estas intervenciones tienen problemas y lo esencial es que las mujeres comprendan las limitaciones de la mastectomía. Dichas pautas quirúrgicas "preventivas" cuentan con escaso fundamento científico, especialmente por la falta de ensayos clínicos (que se consideran éticamente inaceptables, en contra de la lógica), por los problemas en los estudios observacionales y por su falta de impacto en la mortalidad.

Hay estudios de cohortes (no ensayos clínicos) que demuestran la efectividad de la mastectomía para disminuir el número de cánceres de mama (no su mortalidad), y de la ovariectomía con salpingoectomía para disminuir el número de cánceres de ovario y trompa de Falopio y su mortalidad.

Naturalmente, si eliminamos las

mamas (por completo, o con el "vaciado" de su contenido, "adenomastectomía"), disminuye la probabilidad de cáncer de mama. Es lo mismo que si cortamos las manos, disminuyen las posibilidades de infección en las uñas. Ídem respecto al ovario. Sin embargo, no desaparece totalmente la posibilidad de cáncer, no se "erradica" el problema, pues siempre pueden quedar restos entre las costillas o en axilas. Por otra parte, la cirugía no deja de tener complicaciones en el 21% de los casos. Las reintervenciones son frecuentes, especialmente cuando se reconstruye la mama, del 4% en las mastectomías radicales sin reconstrucción y del 49% en las mastectomías radicales con reconstrucción.

También cabe el tratamiento preventivo con medicamentos (quimioterapia), con sus efectos adversos. Y también es posible seguir a estas mujeres con métodos diagnósticos, especialmente resonancia magnética nuclear anual.

Lamentablemente, todas estas actividades preventivas se basan en estudios con problemas, limitaciones y debilidades que hacen poco fiable su generalización, pues carecen de validez externa. Las mujeres aceptan someterse a una mutilación genital y mamaria sin un sólido fundamento científico. Al conocimiento genético insuficiente del siglo XXI se le dan respuestas terapéuticas brutales, de la Edad Media.

Sucede algo similar con la hemocromatosis y su diagnóstico genético "preventivo". La hemocromatosis es una enfermedad en la que se absorbe hierro en exceso que se acumula con daño en corazón, hígado, páncreas, hipófisis y otros órganos y tejidos. Se denominó "diabetes bronceada" al cuadro clínico de algunos casos, por la especial coloración de la piel. La hemocromatosis tiene causa genética. Como enfermedad genética, es muy frecuente en poblaciones mediterráneas.

En las poblaciones europeas, un 10% del total es portador heterocigótico y hasta un 5 por 1.000 es homocigótico. Ser homocigótico implica tener los dos genes (alelos) mutados y "enfermos" y, por ello, en teoría, padecer sin remedio la enfermedad. Pero entre los homocigóticos sólo el 1% desarrollará la enfermedad propiamente dicha. No sabemos por qué en unos casos sí y en otros no, y no podemos distinguir a los que vivirán como sanos de los que enfermarán. Es decir, de 100 personas homocigóticas y con "hemocromatosis genética", solo 1 llegará a ser enfermo de "hemocromatosis clínica" y no hay forma de predecir quién será ese 1 que padecerá la enfermedad propiamente dicha.

Se ha propuesto el cribado (*screening*, detección precoz) de la hemocromatosis para poder identificar a los portadores homocigóticos e intervenir preventivamente para que no desarrollen la enfermedad clínica. Es algo intuitivo: "Los localizamos, intervenimos y evitamos males mayores". Pero, en este caso, lo contraintuitivo es cierto, pues el cribado de la hemocromatosis solo conllevaría etiquetar a una parte sustancial de la población en países mediterráneos sin añadir nada, pues las intervenciones "preventivas" son poco efectivas, y se aplicarían sobre el 100% de esa población portadora para beneficiar al 1%. Por tanto, tal cribado es rechazable por razones clínicas, éticas y prácticas.

Por ahora, las intervenciones preventivas de la hemocromatosis son simples sangrías repetidas (técnica que ya se empleaba en la Edad Media), pero será irresistible la presión para establecer el cribado el día en que haya algún medicamento aprobado con tal indicación.

Con medicamentos "preventivos" para la hemocromatosis, los especialistas, sociedades "científicas" (industriales, en realidad) y asociaciones de pacientes de hemo-

cratomatosis recibirán generosas subvenciones de las industrias farmacéuticas y genéticas hasta lograr cambiar (con buena/mala intención) la percepción clínica, ética, práctica y social de la hemocromatosis y de su cribado. Toda "hemocromatosis genética" se considerará "hemocromatosis clínica" y será buscada activamente y tratada preventivamente sin piedad, generando peor calidad de vida. Cabe que empeore el vivir (hasta incrementar la mortalidad) en el 99% tratado innecesariamente durante años, con intervenciones, citas y recitas, análisis y demás.

¿Qué hacer? Actuar con prudencia. No "vender" expectativas excesivas ni a la población ni a los pacientes. Ser razonables y compasivos con el miedo y la angustia de los pacientes. Mantener una excelente formación en genética. Ser un buen médico, en suma,

**Dr. Juan Gérvas**

Médico general, Equipo CESCA, Madrid (España). Profesor honorario, Departamento de Salud Pública, Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid

NOTA  
Para saber más, se puede ir a la bibliografía citada en otros textos del autor y de Mercedes Pérez Fernández:  
<http://equipocesca.org/genes-brca-y-mutilaciones-preventivas-una-respuesta-excesiva-si-se-populariza/>  
<http://equipocesca.org/etica-y-practica-del-diagnostico-y-de-la-terapeutica-genetica/>  
<http://equipocesca.org/cribados-una-propuesta-de-racionalizacion/>  
<http://equipocesca.org/genetica-y-prevencion-cuaternaria-el-ejemplo-de-la-hemocromatosis/>  
<http://www.actasanitaria.com/opinion/el-mirador/articulo-contra-intuitivo-pero-cierto-sobrevivir-al-cancer-cribado-no-anade-salud-tampoco-anade-vida.html>

## Cáncer hereditario y consejo genético

El cáncer constituye la segunda causa de muerte en nuestro medio. El objetivo de la lucha contra el cáncer es conseguir una reducción de la mortalidad; para conseguirlo, una de las armas más eficaces consiste en la prevención primaria y secundaria de la enfermedad.

Los recientes avances científicos en el ámbito de la genética y el cáncer han permitido que aparezca un nuevo campo de especialidad dentro de la oncología cuyo objetivo principal es la identificación de los individuos de alto riesgo de desarrollar distintos tipos de tumores con el fin

**Si cortamos las manos, disminuyen las posibilidades de infección en las uñas. Ídem respecto al ovario**

de reconseguir la detecció precoz y la prevenció de la neoplasia y aumentar la supervivencia. De esta forma estamos asistiendo al cambio desde una medicina basada en el diagnóstico y el tratamiento a otro tipo de medicina, más ambiciosa, basada en la predicción de riesgo y en la prevenció primaria, secundaria y terciaria.

El 90% de la actividad clínica habitual de la consulta de consejo genético está centrada en dos tumores: el cáncer de mama y el cáncer de colon.

El cáncer de mama es el más frecuente entre las mujeres de Cataluña y representa el 28% de todos los tumores en mujeres. Se estima que se diagnostican 3.650 nuevos casos de cáncer de mama anualmente en Cataluña y que cada año mueren unas 1.000 mujeres con una tasa bruta de mortalidad de 32,5 por 100.000 mujeres. Actualmente se sabe que entre el 5-10% pueden atribuirse a mutaciones en genes de alta penetrancia transmitidos de forma autosómica dominante. Teniendo en cuenta la incidencia en Cataluña, se puede prever que un 5-10% de los casos (entre 145-290) serán debidos a esta predisposición hereditaria y que un 15-20% (436-580 casos) presentan agregación familiar.

En cuanto al cáncer colorrectal, se diagnostican unos 5.200 nuevos casos anuales, de los que aproximadamente 5-6% (entre 260 y 312) podrían estar relacionados con mutaciones hereditarias y un 15-20% (entre 780 y 1000 casos) podrían estar en el contexto de una agregación familiar.

El conocimiento de las bases genéticas del cáncer, la mejor identificación de los genes asociados a los síndromes de predisposición hereditaria y el desarrollo de nuevas técnicas de laboratorio han abierto la posibilidad de poder ofrecer consejo genético a individuos y familias de riesgo. La identificación de estas familias permite poder ofrecer una valoración individualizada del riesgo de desarrollar cáncer y ofrecer medidas de prevenció y cribado ajustadas al riesgo con el objetivo de disminuir tanto la incidencia como la mortalidad.

En la última actualización sobre el estudio genético en susceptibilidad a cáncer la Sociedad Americana de Oncología Médica (ASCO) ha publicado las siguientes indicaciones para ofrecer consejo y estudio genético:



- Cuando un individuo tiene una historia personal o familiar de una predisposición genética al cáncer

- Cuando un estudio genético se puede interpretar adecuadamente

- Cuando los resultados de un estudio ayudarán en el diagnóstico o influirán en el manejo médico o quirúrgico del individuo o de sus familiares con alto riesgo de cáncer

La ASCO recomienda que el estudio genético se realice únicamente

**El 90% de las consultas son por cáncer de mama y cáncer de colon**

en el marco de un asesoramiento pre y postestudio genético, que debería incluir la discusión de los posibles beneficios y limitaciones de la detecció precoz y de las opciones de prevenció. La información sobre el estudio genético dentro del consejo genético debe ser lo más objetiva posible, incluyendo los beneficios, las limitaciones y los riesgos que comporta.

#### **Cáncer colorrectal hereditario: síndrome de Lynch**

La mayoría de los casos de CCR son esporádicos. Aproximadamente un 15% tienen un componente familiar, pero menos del 10% del total son debidos a una predisposición hereditaria al cáncer de colon.

El síndrome de Lynch, también conocido como cáncer colorrectal hereditario no asociado a polipo-

sis (CCHNP), es una enfermedad hereditaria con herencia autosómica dominante y corresponde a la predisposición genética a sufrir cáncer colorrectal más frecuente, así como otras manifestaciones extracolónicas como neoplasias de endometrio, ovario, estómago, intestino delgado, tracto hepatobiliar, tracto urinario superior, cerebro y piel.

El CCHNP está asociado a mutaciones germinales en genes implicados en la vía de reparació del material genético (Mismatch Repair), fundamentalmente en los genes MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2. Las mutaciones en MLH1 y MSH2 son las que explican la mayor parte de los casos (alrededor del 80-85%), mientras que las mutaciones en MSH6 suponen alrededor del 10%, y las mutaciones en PMS2 son raras (menos del 5%).

Un individuo portador de una alteració en cualquiera de estos genes reparadores tiene un riesgo acumulado de cáncer mucho más largo a lo largo de la vida que el de la población general: alrededor de un 60-80% de probabilidades de sufrir un cáncer de colon, un 60% de cáncer de endometrio, entre el 10-15% para los tumores de ovario o estómago y un riesgo superior a la población general para tumores de vías urinarias, intestino delgado, vía biliar y páncreas, y tumores sebáceos de la piel.

La primera descripción de este síndrome fue realizada por Henry Lynch a mediados de los años 60 en familias con agregació de CCR, gástrico y/o endometrial.

Las principales características del CCR asociado a este síndrome son:

- Edad precoz de aparición (alre-

#### **TABLAS 1 Y 2**

**Criterios de Ámsterdam I/II** (tienen que cumplirse todos los criterios)

1. Mínimo tres individuos con cáncer colorrectal o tumor asociado al CCHNP (endometrio, intestino delgado, uréter o pelvis renal)
2. Uno de los familiares es de primer grado de los otros dos
3. Mínimo dos generaciones consecutivas afectas
4. Mínimo un caso diagnosticado antes de los 50 años
5. Exclusión del diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar
6. Confirmación de los diagnósticos con informes anatomopatológicos

#### **TABLA 3**

**Criterios de Bethesda** revisados (tiene que cumplirse alguno de los criterios)

1. Cáncer colorrectal diagnosticado antes de los 50 años
2. Presencia de cáncer colorrectal sincrónico o metacrónico, o de cáncer colorrectal y un tumor asociado a CCHNP (endometrial, estómago, ovario, páncreas, uréter y pelvis renal, tracto biliar, cerebral, adenomas sebáceos, queratoacantomas y tumores del intestino delgado) independientemente de la edad
3. Cáncer colorrectal con histología de tumor de IMS-alta (presencia de linfocitos infiltrantes de tumor, reacción Crohn-like, diferenciación mucinosa/anillo de sello, o medular) diagnosticado antes de los 60 años
4. Cáncer colorrectal y uno o más familiares de primer grado con un tumor asociado a CCHNP diagnosticado antes de los 50 años
5. Cáncer colorrectal y dos o más familiares de primer o segundo grado con un tumor asociado a CCHNP independientemente de la edad de diagnóstico

dedor de los 45 años)

- Predominio en colon derecho (60%-80%)
- Casi la mitad de los pacientes pueden desarrollar tumores colónicos sincrónicos y/o metacrónicos en los siguientes 10 años
- Proceso carcinogénico acelerado, calculándose un tiempo de 2-3 años para la malignización de lesiones premalignas previas
- Histológicamente estos cánceres son pobremente diferenciados,

con abundante mucina y respuesta linfoide peritumoral (Crohn-like)

Identificación de los individuos a riesgo de síndrome de Lynch:

Se han propuesto diferentes criterios clínicos para identificar a los individuos con riesgo de síndrome de Lynch. Los primeros fueron los llamados "criterios de Ámsterdam", que incluyen individuos que pertenecen a familias con 3 ó más miembros diagnosticados de cáncer colorrectal o un tumor asociado al síndrome; 2 de ellos familiares de primer grado del tercero y de generaciones sucesivas; y mínimo 1 diagnosticado antes de los 50 años. Además, existen los llamados "criterios de Bethesda", que se consensuaron para identificar a aquellos individuos a riesgo de síndrome de Lynch en quienes estaría indicado realizar unas pruebas moleculares en el tumor que aumentan la sospecha del síndrome. Los últimos criterios de Bethesda incluyen individuos con cáncer colorrectal diagnosticado antes de los 50 años, o individuos con 2 tumores asociados al síndrome de Lynch, o individuos con cáncer colorrectal y mínimo un familiar de primer grado con cáncer colorrectal u otro tumor asociado al síndrome antes de los 50 años, o individuos con cáncer colorrectal y 2 ó más familiares de primer o segundo grado con cáncer colorrectal u otro tumor, independientemente de la edad.

En estos individuos (cumplir cualquier de estos criterios) sería recomendable realizar unos estudios moleculares en el tumor previo a la realización de un estudio genético. (ver tabla 1, 2 y 3).

#### Diagnóstico genético

Debido a la elevada incidencia de cáncer colorrectal, es posible observar una agregación de tumores presumiblemente esporádicos en el seno de una determinada familia sin que ello signifique que se está ante una situación de CCHNP. Dado que no es factible efectuar el análisis genético a todos los enfermos afectados de cáncer colorrectal, se recomienda hacer un precariado de los individuos tributarios de esta medida sobre la base de criterios clínicos de sospecha. Entre éstos, los criterios de Ámsterdam originales o revisados son muy específicos pero poco sensibles, habiéndose propuesto utilizar los criterios de Bethesda, recientemente revisados.

#### Cribado molecular

## El cáncer de mama puede acumularse en una familia por varias razones, entre ellas compartir estilos de vida

En la mayoría de los individuos con mutaciones germinales de alguno de estos genes se encuentra en el tumor, lo que denominamos "inestabilidad de microsátélites" (IMS) o lo que es lo mismo, la expansión o contracción de secuencias repetitivas del ADN. Esta inestabilidad se produce por la incapacidad del sistema de reparación de corregir los errores durante la replicación del ADN.

Los 5 marcadores más informativos sobre la presencia de IMS en tumores CCR son: BAT 25, BAT 26, D5S346, D2S123, D17S250.

La IMS constituye un marcador fenotípico del CCHNP, pero también se puede encontrar en el 7-15% de tumores esporádicos debido a lo que se conoce como hipermetilación del promotor de MLH1 (falsos positivos) y, por otra parte, no todos los cánceres que se producen en el seno de familias diagnosticadas de síndrome de Lynch tienen esta característica de IMS (falsos negativos).

La inmunohistoquímica (IHQ) detecta la presencia o ausencia de expresión de la proteína analizada (proteínas reparadoras MLH1, MSH2, MSH6 y PSM2) y, en caso de ausencia, permite dirigir el análisis molecular posterior. Hay que tener en cuenta que algunas mutaciones en genes reparadores no producen ausencia de la proteína correspondiente (falsos negativos de la técnica), así como cambios epigenéticos pueden provocar ausencia de expresión (falsos positivos).

La realización de IMS o la tinción por IHQ de las proteínas reparadoras es una estrategia efectiva para seleccionar los individuos candidatos a un estudio genético. La decisión de realizar una u otra técnica, o ambas depende de cada centro.

Aquellos pacientes con alteraciones del cribado molecular (déficit de expresión por IHQ o IMS alta) son tributarios de estudio genético.

En familias en las que se haya detectado la mutación genética causal, se recomienda ofrecer el estudio directo predictivo a los individuos de riesgo de la familia. Este estudio está indicado cuando existe

la seguridad de que se trata de una mutación patogénica.

#### Cribado recomendado para los portadores de mutación

Neoplasias colónicas

La colonoscopia ha demostrado beneficio en términos de reducción de incidencia y mortalidad por cáncer colorrectal. Se recomienda ofrecer el cribado con colonoscopia a partir de los 20-25 años con una periodicidad entre 1-2 años.

Neoplasias extracolónicas

Las mujeres portadoras de mutación tienen un riesgo acumulado a lo largo de la vida de desarrollar un cáncer endometrial del 25-50% y del 8-12% por cáncer de ovario, por lo que parece razonable recomendar un cribado específico con la finalidad de reducir la morbilidad y mortalidad para estos cánceres en estas familias.

Aunque actualmente no está definido totalmente cuál es el método óptimo para el cribado ginecológico, en estas mujeres se recomienda iniciar a partir de los 30-35 años la ecografía transvaginal anual (en la primera fase del ciclo menstrual) y la exploración pelviana, siendo opcional el marcador Ca 125. Algunos autores incluyen el aspirado endometrial a partir de los 25-35 años.

No se ha demostrado la eficacia del cribado de otras neoplasias asociadas a este síndrome. El cribado del cáncer gástrico o de las neoplasias de vías urinarias solo se recomienda en familias en las que haya antecedentes de estas neoplasias.

#### Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario

El cáncer de mama es una enfermedad común. El cáncer puede acumularse en una familia por varias razones, entre ellas el hecho de compartir estilos de vida, exposiciones ambientales o acontecimientos casuales. En nuestro país, las mujeres tienen una probabilidad de 1 de cada 10-12 (8-10%) de desarrollar cáncer de mama y 1 de cada 70 (1-2%) de desarrollar cáncer de ovario a lo largo de la vida. Solo un 5-10% de todos los casos de cáncer de mama y ovario son de predispo-

sición hereditaria.

En estos casos, suele haber un patrón de cáncer en la familia: diagnósticos a edades más jóvenes, varios familiares diagnosticados con el mismo cáncer o tumores relacionados, y personas con más de un tumor. Un factor hereditario, o gen alterado, es la posible causa de este patrón de cáncer en la familia.

#### Criterios de indicación de estudio genético

- Tres ó más familiares de primer grado afectados de cáncer de mama (CM) y/o cáncer de ovario (CO)
- Si solo hay dos casos, que se cumplan algunos de los siguientes:
  - Al menos un caso sea CO
  - Al menos un caso sea un CM en el varón
  - Ambos casos son menores de 50 años
  - 1 CM bilateral y otro CM <50 años
- CM en paciente menor de 30 años
- CM y CO en la misma paciente
- CM bilateral menor de 40 años
- CM fenotipo triple negativo menor de 40 años

#### BRCA1 y BRCA2

Los genes BRCA1 y BRCA2 son 2 genes de predisposición al cáncer que, cuando están alterados, aumentan el riesgo de desarrollar tumores de mama y/o de ovario. En la población general, se estima que la probabilidad de que una persona tenga una alteración en los genes BRCA1 o BRCA2 es de alrededor 1 de cada 800. Las alteraciones en los genes BRCA1 y BRCA2 se pueden transmitir por igual tanto por línea paterna como por línea materna y de igual modo las pueden heredar por igual los hombres como las mujeres. Todos nosotros tenemos 2 copias de cada gen (una del padre y una de la madre) y, por lo tanto, una persona con una alteración en los genes BRCA1 o BRCA2 tiene una probabilidad del 50% (1 de cada 2) de pasar el gen alterado a cada uno de sus hijos.

Actualmente se dispone de un estudio genético de búsqueda de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2. Para poder realizar el estudio se requiere la extracción de una muestra de sangre para la obtención del ADN o material genético. La persona a la que se le identifica una mutación en el gen se denomina "portadora". Las personas portadoras de una alteración en los genes BRCA1 o BRCA2 tienen un riesgo más elevado de desarrollar ciertos

## Un factor hereditario es la posible causa de este patrón de cáncer en la familia

tipos de tumores en comparación con aquellas personas que no son portadoras. Sin embargo, no todo el mundo que es portador desarrollará un tumor.

Alteraciones en el gen BRCA1: Una mujer con un gen BRCA1 alterado tiene un 50-80% de riesgo de desarrollar un tumor de mama a lo largo de la vida y una probabilidad del 20-40% de desarrollar un cáncer de ovario. Los hombres portadores de mutación en BRCA1 tienen un discreto incremento de riesgo de cáncer de próstata y mama.

Alteraciones en el gen BRCA2: Una mujer con un gen BRCA2 alterado tiene un 40-80% de riesgo de desarrollar un tumor de mama a lo largo de la vida, un 10-20% de cáncer de ovario y un incremento de riesgo de cáncer de páncreas. Los hombres portadores tienen alrededor de un 6% de riesgo de cáncer de mama, y también un mayor riesgo de cáncer de páncreas y próstata.

Tanto hombres como mujeres portadores de mutación en BRCA1 o BRCA2 tienen un 50% de probabilidad de transmitir esta alteración a cada uno de sus hijos.

Cuando se hace un estudio genético hay que tener en cuenta los siguientes puntos:

- El estudio empieza siempre por una persona afectada de cáncer (mama y/o ovario)
- Un resultado positivo no dirá con certeza si la persona desarrollará o no cáncer. Lo que se conoce es que se ha heredado un factor de riesgo y, por tanto, se hará una estimación del riesgo asociado a su estado genético y se ofrecen medidas de seguimiento o de prevención asociadas a este riesgo
- Un resultado negativo no necesariamente significa que no exista un factor hereditario que explique los casos de cáncer en la familia. Ese factor puede no ser conocido o no haberse detectado. En este caso, al estudio se denominará no informativo
- Cuando un resultado es positivo

(se identifica la causa que hace agregar casos en la familia) puede extenderse el estudio a otros miembros de la familia (estudios directos). En este caso el resultado siempre será informativo. Si es positivo, significará que ese miembro de la familia ha heredado el factor de riesgo y si es negativo significará que no lo ha heredado

- En los casos en los que el estudio directo sea negativo no significará que esta persona no pueda desarrollar un cáncer a lo largo de la vida, sino que estará sujeto a las mismas probabilidades que la población general

#### Recomendaciones de seguimiento mamario para portadoras de mutación

- Autoexploración mamaria mensual
- Exploración clínica cada 6 meses
- Mamografía anual a partir de los 25 años
- RNM mamaria anual a partir de los 25 años

Este seguimiento ha demostrado ser efectivo, pero no perfecto. Algunas mujeres pueden decidir someterse a la extirpación de las mamas para reducir el riesgo (mastectomía preventiva) con o sin reconstrucción posterior.

Recomendaciones de seguimiento ginecológico para las mujeres portadoras de mutación (iniciar a partir de los 30-35 años):

- Exploración ginecológica cada 6-12 meses
- Ecografía transvaginal cada 6-12 meses
- Analítica con el marcador CA-125 cada 6-12 meses una o dos veces al año

No existen datos que apoyen que esta estrategia es efectiva para detectar tumores de ovario más iniciales. Por este motivo, se puede plantear la extirpación quirúrgica de los ovarios a las mujeres de alto riesgo después de completar su deseo de tener hijos (ovariectomía preventiva). Cuando esta cirugía se realiza entre los 40 y los 50 años ha demostrado que además puede también reducir el cáncer de mama en un 50%.

**Dra. Elena Aguirre**

Responsable de la Unidad de Cáncer Familiar y Consejo Genético de Lleida



Dr. Antoni Plana i Dr. Jorge Soler amb els estudiants a l'inici de l'ACOE (Fotos: Dr. Joan Clotet)



Estudiant fent la història clínica d'un cas de patologia toràcica

# Experiència docent en l'avaluació de competències en els alumnes de 2n grau de Medicina de Lleida

Des de fa tres anys els professionals d'Atenció Primària estem presents en la formació de Grau de Medicina. Concretament durant el segon semestre del 2n Grau, on impartim l'assignatura troncal obligatòria Comunicació i Medicina Comunitària (CMC) amb una implicació docent de 6 ECTS (European Credit Transfer System).

Això ens ha representat un esforç per l'adaptació en el nou paradigma docent universitari, que es defineix mitjançant una revolució que queda plasmada pel Pla Bolonya. Tot és un canvi metodològic docent on l'alumne traspasa un camí des d'un aprenentatge caracteritzat únicament per coneixements a la docència entesa com un desenvolupament en competències. No només ensenyem a aprendre, sinó que s'exigeix als alumnes una major responsabilitat i implicació en la seva pròpia educació.

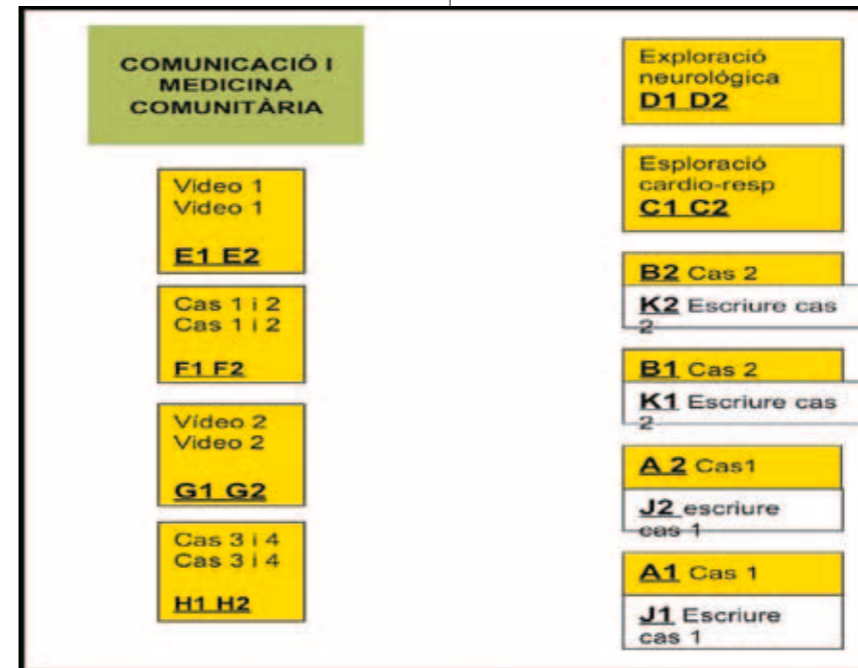
Aquesta formació està basada en competències valorades mitjançant

una avaluació clínica objectiva i estructurada, coneguda com ACOE, que es realitza a final del semestre després d'una formació rebuda de forma teòrica en classes magistrals, una altra formació de forma pràctica portada a terme

en format seminaris o treball individual i unes pràctiques assistencials d'una durada mensual per alumne que es desenvolupen de forma conjunta entre atenció primària i especialitzada.

Quines són aquestes habilitats com-

DISTRIBUCIÓ I ORGANITZACIÓ DE L'ASSIGNATURA	
Segon Quatrimestre de 2n de Grau de Medicina Febrer - Juny	
• Classes magistrals	20 hores lectives
• Seminaris	20 tallers d'1- 2 - 3 hores de durada
• Treballs plataforma Sakai	60 hores de treball / alumne



Com queda distribuïda? Són quatre les estacions de CMC

petències? Resten classificades en sis apartats:

1. Habilitats clíniques bàsiques: anamnesi i exploració clínica
  2. Habilitats comunicatives
  3. Habilitats tècniques: diagnòstiques i terapèutiques
  4. Gestió del pla diagnòstic, terapèutic i de seguiment
  5. Abordatge familiar i/o comunitari
  6. Activitats preventives
- Alhora, quins són els objectius de

l'assignatura?

- Entendre què és la Medicina Familiar i Comunitària, l'entorn vital de la persona malalta i la promoció de la salut en l'àmbit familiar i comunitari. Estils de vida i prevenció clínica
- Conèixer el rol del metge de família com a agent del pacient en el sistema sanitari. Coordinació entre nivells assistencials
- Conèixer les estratègies del metge de família davant els problemes de

salut més freqüents en Atenció Primària, amb un enfocament orientat a la pràctica

- Reconèixer els models de relació clínica, entrevista, comunicació verbal i no verbal i interferències en la pràctica del metge de família
- Conèixer aspectes rellevants per a la comunicació amb pacients i familiars en el seu entorn social
- Establir un pla d'actuació enfocada a les necessitats del pacient i l'entorn familiar i social coherent amb els signes i símptomes del pacient
- Avaluar i comprendre els diferents nivells de comunicació del treball assistencial i científic amb la resta de professionals

L'avaluació competencial pràctica, la "temuda" ACOE, és aquella valoració en competències i habilitats des d'un format teoricopràctic desenvolupada de forma conjunta amb l'assignatura troncal obligatòria Examen Clínic (equivalent a la Patologia General de la nostra llicenciatura) amb els que compartim l'assignatura Pràctiques Assistencials I (PAI I).

Com es desenvolupa l'ACOE?

Té una distribució homogènia al llarg de tres dies: els alumnes formen part de sis grups de 20 persones que s'examinaran durant tres tardes, de 15 a 21 hores, amb una durada de cada prova de dues hores i mitja. Existeix una rotació consecutiva per parelles dels

L'ACOE és una avaluació clínica objectiva i estructurada

Es realitza a final de semestre, després de rebre formació teòrica en classes magistrals

Els estudiants també han rebut prèviament formació pràctica

discents, amb una durada de quinze minuts per estació fins a completar aquesta roda.

Quines són les estacions clíniques de Comunicació i Medicina Comunitària? Són quatre estacions clíniques que versen sobre:

Setena i novena estació: els seus objectius versen sobre el coneixement i la identificació dels elements de comunicació verbal i no verbal mitjançant dues videogravacions editades de situ-

ació de consulta habitual

Vuitena i desena estació: els objectius són el maneig terapèutic de casos clínics de situacions que prevalen en la consulta d'Atenció Primària amb preguntes tancades i obertes sobre aquests.

Estacions

Durada de cada estació: 15 minuts

Estació setena: estació de videogravació amb visualització d'una situació de consulta clínica i resolució de preguntes sobre l'entrevista clínica assistencial.

Estació vuitena: estació de casos clínics amb càlcul del risc cardiovascular i hàbits de vida saludables, resolució de dues situacions de consulta clínica i de preguntes obertes sobre el maneig de pacients.

Estació novena: estació de videogravació amb visualització d'una situació de consulta clínica i resolució de preguntes sobre l'entrevista clínica assistencial.

Estació desena: estació de casos clínics amb valoració de l'atenció domiciliària i malalties infeccioses prevalents, resolució de dues situacions de consulta clínica i de preguntes clíniques obertes sobre el maneig de pacients.

Els estudiants roten per totes les estacions en un ordre determinat

En cada una de les estacions s'avalua una habilitat o disciplina concretes

Corresponen a Pràctiques Assistencials una de cada quatre estacions

Quines són les competències de les estacions? Què i com ho avaluem?

Setena i novena estació: centrem l'atenció en aspectes de comunicació verbal i no verbal i en l'estructura de "l'entrevista clínica" mitjançant terminologia emprada en la formació teòrica a classe i pràctica als tallers/seminaris: quina és la tipologia de la relació assistencial, comunicació no verbal, estructura de l'entrevista clínica, presència d'empatia, calidesa, concreció, respecte, reactivitat, gesticulació, pressió del temps assistencial, gestió del "minut d'or" i quin nivell de llenguatge presenta l'entrevista. Per a la seva avaluació utilitzem preguntes tancades de



Estudiants fent estacions corresponents a Atenció Primària



Estudiant resolent un cas de comunicació

resposta múltiple.

Segona estació clínica: resolució de dos casos clínics:

- Primer cas de càlcul del risc cardiovascular
- Segon cas centrat en el maneig d'activitats preventives i d'hàbits de vida saludables

Aquesta estació requereix la resolució de dues situacions de consulta clínica mitjançant preguntes clíniques obertes envers el maneig de pacients, i es necessita la utilització de taules clàssiques per calcular risc cardiovascular per poder determinar quina serà la prioritització preventiva. Així mateix, reconeixement i maneig dels hàbits

tòxics prevalents de la nostra societat (tabac, alcohol i valoració ponderal).

Desena estació clínica: resolució de dues situacions clíniques:

Primer cas de valoració d'atenció domiciliària: resolució de situació de consulta clínica mitjançant preguntes clíniques obertes envers el maneig d'aquest pacient, en què es requereix el maneig de taules d'activitats instrumentals de la vida diària (Barthel) i determinar el grau de deteriorament cognitiu, així com valorar el grau d'alteració de l'equilibri que presenta segons la situació plantejada.

Segon cas de maneig de malalties infeccioses prevalents: resolució

de situació de consulta clínica amb preguntes clíniques obertes envers el maneig de pacients: realitzar anamnesi i història clínica del motiu de consulta, quina seria l'exploració física necessària per poder dur a terme l'avaluació i el pla terapèutic, així com les recomanacions davant d'aquesta situació.

Aquest és el relat de com innovem l'avaluació dels futurs graduats de Medicina: aprenentatge en competèn-

## Avaluació de les pràctiques assistencials

En l'ACOE de segon curs de Medicina a la UdL hi ha un circuit de 10 estacions.

En cadascuna s'avalua una habilitat o disciplina concretes.

En totes hi ha un examinador present per observar i puntuar els resultats.

Els estudiants roten per totes les estacions en un ordre determinat.

Totes les estacions tenen una durada de 15 minuts. S'avisava per megafonia quan s'hi ha d'entrar, quan falten 5 minuts per al final, quan falta un minut i quan cal sortir.

Corresponen a PA I (Pràctiques Assistencials I) quatre estacions:

1a estació: l'estudiant ha d'elaborar una història clínica senzilla.

A l'entrada hi ha la informació dels símptomes que motiven la consulta. Per exemple, la Sra. J.P. consulta per febre i mal de pit i el que es demana és fer història clínica actual,



Estudiants de segon de Medicina fent la història clínica d'un malalt simulat

cies i avaluació en habilitats. Repte i futur de la formació de pregrau i postgrau.

**Dr. Antoni Plana Blanco**

Responsable ACOE Comunicació i Medicina Comunitària  
Professor associat del Departament de Medicina. Facultat de Medicina. Universitat de Lleida  
Metge de Família

Tutor de residents de l'especialitat Medicina Familiar i Comunitària.  
ABS Balàfia-Pardinyes-Secà.  
Lleida. Àmbit Lleida. ICS

Agraïment per la col·laboració en el seu disseny a tot el grup de professors CMC: Jorge Soler, Eduard Peñascal, Toni Rodríguez, Antonio Espino, Araceli Fuentes, Plàcido Santafé, Cati Serna, Joan Clotet, Miquel Buti, Manel Pena, Luis Marco i Eugeni Paredes.

antecedents familiars, fisiològics i patològics, i no cal fer exploració física.

Dins de l'estació hi ha el malalt (actor no professional o persona entrenada), que simula els símptomes segons un guió i comenta el motiu de consulta (febre i mal de pit) i no dona cap informació addicional si no li pregunta específicament l'estudiant. Darrere l'estudiant es col·loca un observador, que el valora segons uns ítems seguint un protocol de puntuacions estandaritzat per mantenir l'objectivitat el màxim possible.

Es valora l'actitud, si es presenta, si és educat, la qualitat de les preguntes: anamnesi dirigida sobre el símptoma de presentació (aparició, per exemple, en cas de dolor: localització, característiques, irradiació, intensitat, associacions, evolució temporal), factors que modifiquen el símptoma; antecedents mèdics d'importància; antecedents de consum de tabac, alcohol, drogues, fàrmacs i al·lèrgies; antecedents familiars relacionats, i història social bàsica.

2a estació: consisteix a redactar un informe escrit sobre la història feta a la anterior estació.

Es valora la presentació, l'ordre, la utilització de llenguatge mèdic (dolor toràctic per expressar mal de pit...) i la informació que

dóna sobre la patologia que es presenta en la primera estació.

3a estació i 4a estació: les estacions 3 i 4 són com la primera i la segona, però amb un cas clínic diferent. En la primera estació es presenta un cas de patologia toràctica i en la tercera, de patologia abdominal.

Corresponen a exploració clínica dues estacions:

5a estació: exploració cardiorespiratòria: Amb un maniquí de simulació respiratòria, es diu a l'estudiant que reconegui en l'auscultació els sons respiratoris més freqüents: crepitants, roncs, sibilants...

Amb el maniquí de simulació cardíaca, se li demana que miri els polsos i reconegui característiques de l'auscultació cardíaca: ritme, bufs, característiques i la seva localització.

6a estació: exploració clínica. En aquesta estació entren dos estudiants junts, un fa l'exploració i l'altre fa de pacient, i després canvien els rols.

Se'ls demana que facin alguna part de l'exploració neurològica bàsica: parells cranials, exploració motora, sensibilitat, coordinació...

**Dra. M. Isabel Gázquez Sisteré**



En los últimos años se ha incorporado la anatomía sectorial a la enseñanza basada en el estudio y las disecciones

# El valor de la anatomía en la medicina y en la investigación biomédica

El conocimiento del cuerpo humano es esencial para el ejercicio de la medicina, así como para entender nuestros orígenes y la relación con otros seres vivos. Por ello, durante siglos, la enseñanza de la anatomía ha sido uno de los ejes fundamentales en los cursos básicos de medicina (Lain-Entraigo, 2001). Desde sus inicios en la época griega (escuela hipocrática; siglos V y IV a.C.), el estudio científico del cuerpo y la investigación de las causas de la enfermedad se fundamentaron en la realización de autopsias (basadas en la disección de cadáveres). Este método de estudio a través de disecciones se utilizó durante el periodo alejandrino (destacando Erasístrato de Ceos y Herófilo de Calcedonia), el periodo romano (destacando Galeno) y, tras varios siglos de abandono en Europa durante gran parte de la Edad Media debido a prohibiciones religiosas derivadas del cristianismo (aunque siguió desarrollándose en Asia menor y norte de África por parte de médicos musulmanes), volvió a surgir a finales de la Edad Media, floreciendo especialmente en el Renacimiento. En este último periodo de grandes anatomistas destaca Andrés Vesalio, cuya obra *De humani corporis fabrica*, publicada en 1543, se convirtió en un manual imprescindible para los estudiantes de medicina durante los

La anatomía es fundamental para el estudio del cerebro

El estudio de la anatomía cerebral es un campo de investigación que continúa abierto

cuatro siglos siguientes. El estudio del cuerpo por estos nuevos médicos y anatomistas se desarrolló en el seno de las primeras universidades europeas (*Studium Generale*), que empezaron a crearse en distintas ciudades a partir del siglo XI, siendo la primera la de Bolonia (fundada en 1088). La universidad de Lleida (Estudi General de Lleida), fundada en 1300 por Jaime II de Aragón gracias a una bula pontificia, fue una de las primeras de Europa, la tercera más antigua de España y la más antigua del reino de Aragón. Fue precisamente en Lleida donde se realizaron las primeras autopsias de la península Ibérica (Nogales-Espert,

2004) y donde se llevó a cabo la primera autopsia legal de la península con fines forenses (Camps y Clemente, 2001; Díaz de Terán, Rev. Arbil 89: <http://www.arbil.org/89diaz.htm>).

El progreso en la comprensión de la anatomía del cuerpo resultó esencial para entender su funcionamiento y para el avance de la fisiología. A partir del siglo XVII, el estudio científico del cuerpo y sus enfermedades se benefició del desarrollo de disciplinas como la histología, la biología celular, la microbiología, la bioquímica (especialmente subdisciplinas relacionadas con la enzimología y el metabolismo), la embriología y la anatomía comparada (la publicación, a finales del siglo XIX, del libro *El origen de las especies*, de Charles Darwin, supuso un giro espectacular que llevó a la comprensión del cuerpo humano bajo el prisma de la evolución y favoreció el desarrollo de la antropología biológica o evolucionista). Esta tendencia se aceleró especialmente durante el siglo XX, con el desarrollo de la genética, la biología molecular y con la incorporación de varias técnicas de imagen para el estudio del cuerpo, y continúa en nuestros días con el nacimiento de nuevas subdisciplinas que ayudan a entender mejor la base de nuestras enfermedades, como la medicina evolucionista (Nesse y Williams, 1994; <http://www.sesbe.org/node/854>). No obstante, en la actualidad, la anatomía sigue considerándose fundamental para la formación médica y así lo perciben tanto los profesionales del ámbito médico como los propios estudiantes (Moxham y Plaisant, 2007; Turney, 2007). El conocimiento anatómico es imprescindible para identificar y localizar en el cuerpo y en imágenes médicas del cuerpo (radiografías, tomografías, resonancias, ecografías, gammagrafías, etc.) los

componentes de los distintos sistemas y aparatos funcionales, así como para entender la mecánica de su funcionamiento, y para distinguir el estado patológico del normal. También proporciona una buena parte de la nomenclatura usada para la comunicación médica entre pares. Además, un buen conocimiento de la anatomía del cuerpo es esencial para la cirugía, la medicina forense, el estudio de la evolución humana y la investigación biomédica.

Si bien la enseñanza y el aprendizaje de la anatomía han estado basados principalmente en el estudio y/o la realización de disecciones, en los últimos quince años se ha incorporado la anatomía seccional, a través del estudio de cortes anatómicos del cuerpo e imágenes médicas de secciones similares obtenidas mediante tomografía computarizada (TC o CT Scan) o resonancia magnética (De Barros y col., 2001; Reidenberg y Laitman, 2002). Entender la anatomía normal en dichas imágenes es fundamental para saber distinguir las anomalías (la patología) y para poder realizar un buen diagnóstico. Por otro lado, la anatomía seccional mejora la comprensión tridimensional del cuerpo. Cuando esta información (obtenida de CT Scans u otras imágenes médicas) se combina con herramientas informáticas, como, las impresoras 3D, se logran mejoras significativas con repercusión en la calidad de vida de los pacientes, como por ejemplo la creación de prótesis o implantes mejor adaptados al individuo (Jirman y col., 2009; Taylor y col., 2009; Saijo y col., 2011; Kim et al., 2012), o moldes para la reconstrucción de tejidos u órganos del cuerpo (Jacobs y col., 2008; Maeda y col., 2009; Xu y col., 2013).

Otro ámbito para el que la anatomía es fundamental es el estudio del cerebro, sin duda el órgano más complejo de nuestro cuerpo. Hoy en día contamos con técnicas que nos permiten obtener imágenes de la actividad cerebral de individuos sanos o enfermos durante la realización de diversas tareas (como la tomografía de emisión de positrones o la resonancia magnética funcional), o imágenes de la conectividad cerebral (tractografías obtenidas mediante *Diffusor Tensor Imaging*, o DTI). Para poder interpretar dichas imágenes se requiere un conocimiento exhaustivo de la anatomía cerebral. Sin embargo, el estudio de la anatomía cerebral es un campo de investigación que continúa abierto debido a la tremenda complejidad de este órgano, que en humanos tiene billones de neuronas y trillones de conexiones axónicas. La comprensión de la organización anatómica y funcional del cerebro ha mejorado sensiblemente en los últimos años gracias, en parte, a la aportación de los estudios del desarrollo cerebral, para lo que la investigación

en distintos modelos animales está resultando fundamental. Dicha investigación ha permitido descubrir grupos de genes reguladores del desarrollo, muy conservados en la evolución, que son esenciales para la formación de distintas partes del cuerpo, incluyendo el sistema nervioso y sus diferentes subdivisiones (Carroll y col., 2001). El estudio de la expresión y función de dichos genes durante el desarrollo del cerebro, combinado con el marcaje fluorescente de clones celulares y otras técnicas experimentales, está permitiendo conocer el origen embrionario de cada grupo de neuronas del cerebro. Los resultados de estas investigaciones muestran que muchas áreas cerebrales tienen una organización que se asemeja a la de un mosaico al estar formadas por grupos de neuronas distintas que se originan en diferentes zonas progenitoras del tubo neural. En este mosaico, las neuronas con el mismo origen embriológico tienen un fenotipo similar en términos de neuroquímica (expresión de idénticos neurotransmisores y/o neuropéptidos) y de conectividad, y parecen tener una función similar (revisiones en Medina et al., 2011; Sokolowski y Corbin, 2012; Abellán et al., 2013). Más allá de la enorme complejidad en la organización de las distintas áreas cerebrales, estos datos revelan la existencia de un orden exquisito en la organización neuroquímica y funcional de las mismas, que se pone de manifiesto y se puede explicar gracias a los estudios sobre su desarrollo. Este tipo de estudios está sentando las bases para comprender mejor la compleja arquitectura, el conectoma (conjunto de conexiones entre neuronas) y el funcionamiento del cerebro en estado normal y patológico, y ayudará a entender cómo este se modifica por la acción de los genes, el ambiente y la experiencia. El apoyo a este tipo de investigaciones sobre el cerebro es una de las grandes prioridades para la próxima década tanto en EE.UU. (*The human connectome project*) como en Europa (*The human brain project*), y nos permitirá comprender cuáles son las bases neurales del comportamiento humano, y qué nos hace únicos como especie y como individuos.

**Dra. Loreta Medina**  
Departamento de Medicina  
Experimental, Facultad de Medicina,  
IRBLleida, Universidad de Lleida

## REFERENCIAS

Abellán A, Desfilis E, Medina L. 2013. The olfactory amygdala in amniotes: an evo-devo approach. *Anat Rec (Hoboken)* 296:1317-1332. doi: 10.1002/ar.22744.  
Camps y Clemente M. 2001. Anàlisi dels aspectes mèdics de la mort violenta a Lleida a la Baixa Edat Mitjana. Universitat de Barcelona. ISBN 84-477-0773-3

Carroll SB, Grenier JK, Weatherbee. 2001. From DNA to Diversity. Molecular Genetics and the Evolution of Animal Design. Blackwell Science Inc.; Malden, MA (USA).

De Barros N, Rodrigues CJ, Rodrigues Jr AJ, de Negri Germano MA, Cerri GG. 2001. The value of teaching sectional anatomy to improve CT scan interpretation. *Clin Anat* 14:36-41.

Díaz de Terán, G. Medicina y cirugía en los inicios de la Modernidad: la actividad médica en el Monasterio de Guadalupe. *Rev. Arbil* n° 89. <http://www.arbil.org/89diaz.htm>

Jacobs S, Grunert R, Mohr FW, Falk V. 2008. 3D-Imaging of cardiac structures using 3D heart models for planning in heart surgery: a preliminary study. *Interact Cardiovasc Thorac Surg* 7:6-9.

Jirman R, Horák Z, Mazánek J, Reznicek J. 2009. Individual replacement of the frontal bone defect: case report. *Prague Med Rep* 110:79-84.

Kim BJ, Hong KS, Park KJ, Park DH, Chung YG, Kang SH. 2012. Customized cranioplasty implants using three-dimensional printers and polymethyl-methacrylate casting. *J Korean Neurosurg Soc* 52:541-546. doi: 10.3340/jkns.2012.52.6.541.

Lain-Entraigo P. 2001. Historia de la Medicina. Masson; Barcelona.

Maeda M, Yamato M, Kanzaki M, Iseki H, Okano T. 2009. Thoracoscopic cell sheet transplantation with a novel device. *J Tissue Eng Regen Med* 3:255-259. doi: 10.1002/term.161.

Medina L, Bupesh M, Abellán A. 2011. Contribution of genoarchitecture to understanding forebrain evolution and development, with particular emphasis on the amygdala. *Brain Behav Evol* 78:216-36. doi: 10.1159/000330056.

Moxham BJ, Plaisant O. 2007. Perception of medical students towards the clinical relevance of anatomy. *Clin Anat* 20:560-564.

Nesse RM, Williams GC. 1994. Why we get sick. The new science of darwinian medicine. Vintage Books; New York (USA).

Nogales-Espert A. 2004. Aproximación a la historia de las autopsias II. *Edad Media. The Electronic Journal of Autopsy*, 2:9-15. <http://rea.uninet.edu/ojs/>

Reidenberg JS, Laitman JT. 2002. The new face of gross anatomy. *Anat Rec* 269:81-88.

Saijo H, Kanno Y, Mori Y, Suzuki S, Ohkubo K, Chikazu D, Yonehara Y, Chung UI, Takata T. 2011. A novel method for designing and fabricating custom-made artificial bones. *Int J Oral Maxillofac Surg* 40:955-960. doi: 10.1016/j.ijom.2011.03.018.

Sokolowski K, Corbin JG. 2012. Wired for behaviors: from development to function of innate limbic system circuitry. *Front Mol Neurosci* 5:55. doi:10.3389/fnmol.2012.00055.

Taylor LA, Danelson KA, Gayzik FS, Loftis KL, Stitzel JD. 2009. Physical model reproduction from ct scans classified according to gender, ethnicity, and age - biomed 2009. *Biomed Sci Instrum* 45:370-375.

Turney BW. 2007. Anatomy in a modern medical curriculum. *Ann R Coll Surg Engl* 89:104-107.

Xu T, Zhao W, Zhu JM, Albanna MZ, Yoo JJ, Atala A. 2013. Complex heterogeneous tissue constructs containing multiple cell types prepared by inkjet printing technology. *Biomaterials* 34:130-139. doi: 10.1016/j.biomaterials.2012.09.035.



“Amanita muscaria” (reig bord)



“Cortinarius orellanus” (cortinari de muntanya)



“Gyromitra esculenta” (bolet de greix)

# Intoxicació per bolets

Com cada any, amb l'arribada de la tardor i coincidint amb la temporada de bolets, ens arriben als CAP i als hospitals alguns casos d'intoxicació per bolets. Atesa la importància clínica i la gravetat que poden presentar algunes de les intoxicacions, tot seguit farem un breu recordatori dels diferents tipus i de les síndromes més importants que ens podem trobar.

Segons la comestibilitat dels bolets, aquests poden ser:

- Comestibles
- No comestibles
- Verinosos
- Mortals

Entre els diferents tipus d'intoxicacions, hem de separar les que presenten un efecte ràpid i les que mostren un efecte més retardat. Les que presenten un efecte ràpid es coneixen com síndromes d'incubació curta, en les quals l'actuació del tòxic es produeix entre els 30 minuts i les 3 hores. Tenen poca importància clínica, són lleus i es curen al poc temps. No requereixen hospitalització. Aquests quadres d'intoxicació corresponen al 40% de les intoxicacions per bolets que es produeixen a Catalunya.

Les que presenten un efecte més retardat es coneixen com síndromes d'incubació llarga, en les quals l'efecte es produeix entre les 6 hores i els 17 dies, i són les més perilloses i potencialment mortals.

Entre les síndromes d'incubació curta, trobarem:

- Síndrome al·lucinògena
- Síndrome coprínica
- Síndrome micoatropínica
- Síndrome muscarínica

- Síndrome resinòide

## Síndrome al·lucinògena

- També és coneguda com la síndrome pseudoesquizofrènica per la seva similitud amb la clínica

- És buscada intencionadament en la majoria de casos

- Els bolets són del gènere *Psilocybe* i la majoria es troben a l'Amèrica Central i a l'Amèrica del Sud

- Presenta al·lucinacions visuals i auditives, amb augment de les reaccions emocionals i efectes similars a l'LSD

- No requereix cap tipus de tractament específic

## Síndrome coprínica

- És un quadre molt espectacular, però gens greu. Apareix entre els 5 minuts i les 2 hores de la ingesta i es recupera a les 4 hores.

- La clínica consisteix a presentar calor i vermellor a la cara, al coll i al pit, amb un efecte semblant a la reacció de l'*Antabus*

- El quadre es desencadena en barrejar alcohol amb el bolet pixacà negre

- El tractament requereix mesures de suport i vit. C-

## Síndrome micoatropínica

- En aquest quadre la majoria de les intoxicacions són voluntàries

- Està produït per l'*amanita muscaria* i l'*amanita panterina*

- El quadre clínic es produeix entre els 30 minuts i les 3 hores. Consisteix en una clínica de diarrea, mal de ventre, vòmits, al·lucinacions visuals, midriasi, eufòria, trastorns en la parla i agitació

confusional

- Després de les 12 hores acaba amb un son profund i presència d'estupor

- Requereix tractament general de les intoxicacions amb sedació i clorpromazina

## Síndrome muscarínica

- També es coneix com síndrome sudorífica

- L'inici de la clínica es produeix entre els 15 minuts i les 2 hores

- El bolet responsable és l'*Inocybe* i els tòxics responsables són la muscarina, la neurina i la colina

- En la simptomatologia clínica apareixen vòmits, mal de ventre, diarrea, hipersecreció glandular amb molta suor, salivació, llagrima i rinorrea

- L'antídot específic d'aquesta intoxicació és l'atropina

## Síndrome resinòide

- També coneguda com síndrome gastrointestinal

- És la més típica de les intoxicacions per bolets, ja que la majoria són d'aquest tipus

- Comença entre els 15 minuts i les 4 hores de la ingesta. La clínica es manifesta amb diarrees, vòmits, mal de ventre, set, mareig i debilitat que dura 1-2 dies i es recuperen amb hidratació

Dins de les síndromes d'incubació llarga, trobem:

- Síndrome ciclopeptídica
- Síndrome cortinarínica
- Síndrome giromitrica

## Síndrome ciclopeptídica

- És la reina de les intoxicacions, pot arribar a ser mortal i el bolet causant és l'*Amanita phalloides*

- La clínica apareix a les 12 hores de la ingesta amb diarrea, vòmits i dolor de ventre. Més tard presenta deshidratació;



“Amanita phalloides” (farinera borda)

el segon dia millora per la rehidratació, i el tercer presenta icterícia, dolor hepàtic i empitjorament general. Si no es tracta immediatament es produeix una insuficiència hepàtica aguda amb fallida orgànica i es produeix la mort 7 dies després

- Està produït per dos agents tòxics: la fal·loïdina, que és d'acció ràpida i produeix una degeneració de les cèl·lules hepàtiques amb hemorràgia intestinal, i l'*amanitina*, d'acció lenta i responsable a llarg termini dels efectes de la síndrome fal·loïdiana

- L'*Amanita phalloides* només és activa per via oral

- El tractament és rentat gàstric, sonda gàstrica, hidratació, carbó activat, tractament antixoc i trasplantament de fetge.

## Síndrome cortinarínica

- Està produïda per bolets del gènere *Cortinarius*

- La intoxicació apareix entre el segon i els 17 dies amb clínica de set, sequedat de boca, cremor als llavis i llengua, vòmits, diarrees, nefritis i pocs dies després es produeix un quadre d'insuficiència renal aguda i la mort. En cas de recuperació, necessitaran diàlisi o trasplantament renal

- El tractament es basa en una molt bona hidratació, hemodiàlisi i/o trasplantament renal

## Síndrome giromitrica

- Està produïda per bolets del gènere *Gyromitra*

- Els símptomes apareixen entre les 6 i les 20 hores amb diarrea, vòmits, mal

de ventre i trastorns neurològics tipus vertigens, cefalees, excitació i deliri. Si no es tracta a temps pot presentar una afectació hepàtica i hemòlisi. A partir del tercer dia es produeix la mort per col·lapse circulatori i respiratori

- El tractament consisteix a realitzar rentat gàstric, hidratació i vitamina B12 a altes dosis com a antídot

## Altres síndromes

- Consum de bolets crus: hi ha bolets que crus són tòxics i cuinats són comestibles, com les múrgoles i les pentinelles

- Consum de bolets en mal estat: poden produir trastorns gastrointestinals

- Intolerància als bolets: hi ha persones que no toleren alguns bolets si els consumeixen reiteradament. La intolerància es tradueix en diarrees i malestar general

Com a conclusió final podem agafar la següent dita popular:

*Bolet que no coneixis, no el rosseguis*

**Dr. Jaume Cortés Genescà**  
CAP Balaguer

## BIBLIOGRAFIA

- www.gencat.cat/especial/bolets/cat
- www.bolets.info/bolets\_interface
- www.isona.org/boletus
- www.catbolet.com11
- www.myas.info
- Bolets de la nostra terra. Bustamante Editors, SL. 2003
- Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Intoxicaciones por setas. 2002
- Telèfon del Servei de Toxicologia: 91 562 04 20 (Institut Nacional de Toxicologia) 93 227 98 33 (Hospital Clínic de Barcelona)





Els moments de necessitat s'han de compartir

Mutual Mèdica té cura de la seva previsió social (invalidesa, jubilació, alternativa a autònoms...). La mutualitat dels metges l'ajuda a estalviar perquè en el futur pugui mantenir el nivell d'ingressos de la seva vida en actiu. Vostè centri's en la seva professió, la medicina.



**MutualMèdica**

la mutualitat dels metges