



COLEGIO DE MÉDICOS Y CIRUJANOS DE COSTA RICA

ACUERDOS

La Junta de Gobierno y la Asamblea General de Médicos

del Colegio de Médicos y Cirujanos de la República de Costa Rica

En uso de las facultades que le confieren los artículos 10 y 12 inciso *e*) de la Ley n.º 3019 del 8 de agosto de 1962 y sus reformas, denominada «Ley Orgánica del Colegio de Médicos y Cirujanos de la República de Costa Rica» y,

CONSIDERANDO:

- 1) Que el artículo 46º de la Ley n.º 5395, del 30 de octubre de 1973, denominada Ley General de Salud, establece que los profesionales debidamente especializados e inscritos como tales en sus respectivos colegios podrán ejercer actividades propias de su especialidad.
- 2) Que el Decreto Ejecutivo n.º 41541-S, del 12 de febrero del 2019, denominado Reglamento de Perfiles Profesionales en Ciencias de la Salud, ordena a este colegio profesional elaborar los perfiles profesionales de sus agremiados.
- 3) Que es la finalidad de este colegio profesional fiscalizar que la profesión de la medicina y sus ramas dependientes y afines adscritas a este colegio se ejerzan conforme a las normas de la moral, la ética y las mejores prácticas de la ciencia y la tecnología.
- 4) Que no existe, en la actualidad, reglamentación alguna por parte de este colegio profesional que regule los diferentes aspectos legales o funcionales del ejercicio de los médicos especialistas en Genética Clínica.
- 5) Que en cumplimiento de las disposiciones de la Ley n.º 3019, del 8 de agosto de 1962, denominada Ley Orgánica del Colegio de Médicos y Cirujanos de la República de Costa Rica, la Junta de Gobierno, en sesión ordinaria n.º 2023-10-04, celebrada el 04 de octubre del 2023, acordó aprobar el presente perfil, para su validez, el cual fue ratificado por la Asamblea General Extraordinaria de Médicos celebrada el 27 de octubre del año 2023.

POR TANTO, aprueba el siguiente:

PERFIL PROFESIONAL DEL MÉDICO ESPECIALISTA EN GENÉTICA CLÍNICA



CAPÍTULO I

Disposiciones generales y definiciones

Artículo 1.- Especialidad en Genética Clínica

La Genética Clínica es la especialidad médica encargada del estudio, manejo clínico e identificación de los factores hereditarios de las enfermedades o de los trastornos que dependen de modificaciones en los genes, incluyendo su etiología, diagnóstico clínico y de laboratorio, fisiopatología, mecanismo hereditario, prevención, cribado poblacional, consejo genético, pronóstico, riesgo de recurrencia, tratamiento médico, seguimiento clínico, así como de los aspectos éticos, legales y sociales de la genética, aplicando los conocimientos de dicha disciplina a la práctica médica.

Las acciones abarcan no sólo desde la etapa preconcepcional hasta el fallecimiento del individuo, sino también el seguimiento intergeneracional. Es posible obtener un profundo conocimiento de las características genéticas y hereditarias de la persona estudiada mediante el estudio clínico del paciente y el apoyo de las diversas técnicas de laboratorio y otros exámenes y estudios de apoyo. A través de la Genética Clínica, es posible lograr el diagnóstico y tratamiento más adecuado al paciente y, además, aportar en la promoción y prevención de su salud y la de su familia, contribuir al conocimiento a través de la docencia, investigación y divulgación científica y apoyar así de modo transversal a toda la medicina en general.

Artículo 2.- Médico especialista en Genética Clínica

El médico especialista en Genética Clínica, debidamente autorizado por este colegio profesional, cuenta con los conocimientos y habilidades necesarias para brindar una atención clínica integral al paciente con enfermedades genéticas y errores innatos del metabolismo, como profesionales interconsultantes y para proyectarse en el servicio a la comunidad.

Es un profesional que cuenta con preparación clínica y ejecuta sus acciones bajo el criterio de acto médico, con un adecuado desarrollo y adquisición de competencias clínicas, procedimentales, actitudinales y éticas. Sus intervenciones clínicas tienen un impacto directo sobre las decisiones y tratamientos que el paciente recibirá o para los cuales no es un buen candidato. Esto implica que el especialista en Genética Clínica debe contar con amplios y sólidos conocimientos tanto dentro del ámbito de las ciencias básicas como en las clínicas y procedimentales, de manera que debe desarrollar destrezas en el manejo, evaluación crítica y reflexiva de nuevos conocimientos y mantenerse altamente actualizado en los avances de la especialidad logrados gracias al continuo proceso de investigación científica que existe alrededor de la Genética Clínica.

Artículo 3.- El médico especialista en Genética Clínica cuenta con una formación integral y sólida, basada en elementos teóricos, prácticos, tecnológicos, científicos, sociales e



investigativos que lo acreditan como un profesional crítico, creativo y responsable, con sensibilidad social y que actúa bajo los lineamientos éticos establecidos por este colegio profesional.

El médico especialista en Genética Clínica evidencia el uso de competencias cognitivas, técnicas socioafectivas, comunicativas y de liderazgo dentro de los diferentes sectores en los cuales le corresponde desempeñarse: salud, educación, empresarial y de bienestar social. Además, posee las capacidades y conocimientos sólidos en ciencias básicas y clínicas para atender pacientes, tanto adultos como pediátricos, con defectos congénitos o enfermedades de etiología hereditaria. Estos conocimientos y habilidades adquiridos son necesarios para aplicarse a favor de la solución de necesidades de su comunidad, propician la investigación y el desarrollo de la institución de salud en la que ejerza y le convierten en un líder, no solo desde la mirada científica, sino también por sus valores humanos.

CAPÍTULO II

Requisitos

Artículo 4.- Para el ejercicio de la especialidad en Genética Clínica, se debe cumplir con los siguientes requisitos:

- a) Título universitario que acredite como médico y cirujano.
- b) Título universitario que acredite como especialista en Genética Clínica.
- c) Cumplir con los requisitos generales y específicos establecidos en el “Reglamento de Especialidades y Subespecialidades Médicas del Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica”.
- d) Encontrarse activo en el Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica.
- e) Estar inscrito ante este colegio profesional como médico especialista en Genética Clínica (luego de haber cumplido con un programa clínico como el requerido en la inscripción de la especialidad por parte del Colegio de Médicos).

CAPÍTULO III

Ámbito de acción

Artículo 5.- En conocimiento del marco legal y organizativo que regula y condiciona su actividad como especialista en Genética Clínica, desarrollará su profesión en el sector público, privado, o ambos, aplicando sus conocimientos, habilidades y destrezas en la diversidad de áreas que abarca la especialidad, esto con liderazgo, empatía, actitud ética, reflexiva, crítica, científica y humana, propendiendo a mejorar la calidad de vida de la persona, la familia y la comunidad.

El campo de acción de la especialidad de Genética Clínica son los individuos afectados por enfermedades genéticas y sus familias, incluyendo los aspectos diagnósticos (clínicos y de laboratorio), pronósticos, preventivos y de tratamiento de las distintas patologías, así como los aspectos éticos, legales y sociales de la Genética. Las acciones abarcan no sólo desde la etapa preconcepcional hasta el fallecimiento del individuo, sino también el



seguimiento intergeneracional.

Artículo 6.- Asistencial

El médico especialista en Genética Clínica realiza sus funciones en todas aquellas áreas del conocimiento médico que emplea para la promoción de la salud, para el diagnóstico, pronóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades.

Artículo 7.- El médico especialista en Genética Clínica integra, coordina y supervisa grupos de trabajo relacionados con su especialidad en su servicio o departamento, de manera intra- e interinstitucional, así como intersectorial.

Artículo 8.- Investigación

El médico especialista en Genética Clínica realiza sus funciones de investigación de acuerdo con lo establecido en la Ley de Investigación Biomédica, poniendo en práctica sus conocimientos en metodología de la investigación, epidemiología y medicina basada en evidencia. Así mismo, es capaz de utilizar la técnica y el arte de la investigación, mediante el diseño, ejecución y asesoría de investigaciones básicas, clínicas y sociales, para el desarrollo del conocimiento y el avance de las condiciones de salud de la población.

Artículo 9.- Docencia

Podrá participar en la formación académica universitaria de pregrado, grado y posgrado de los profesionales en Medicina, de las especialidades y otras ciencias de la salud.

Artículo 10.- El médico especialista en Genética Clínica debidamente incorporado ante este colegio profesional es el único médico autorizado para ejercer esta especialidad y las subespecialidades propias de la Genética Clínica y promocionarse como tal.

Capítulo IV Funciones

Artículo 11.- El médico especialista en Genética Clínica participa en las funciones asistenciales, docentes, de investigación y gestión administrativa inherentes a su especialidad y muestra las competencias clínicas, procedimentales, actitudinales y éticas, ejerciendo su profesión activamente en todas las actividades del área de la salud y hospitales que requieran sus conocimientos.

Artículo 12.- Funciones asistenciales del médico especialista en Genética Clínica

- a.** Desarrollar sus actividades a nivel público, privado, o ambos, favoreciendo el abordaje integral, familiar y psicosocial del paciente.



- b.** Atender y visitar a los pacientes hospitalizados y en la comunidad, ejecutando labores médicas propias de su especialidad.
- c.** Revisar la anamnesis, el examen físico y el instrumental e interpretar exámenes de laboratorio, de gabinete, invasivos o no invasivos en el contexto de la enfermedad, con la finalidad de integrarlos para emitir un diagnóstico e indicar las acciones terapéuticas correspondientes en los pacientes en la consulta externa, interconsultas, telemedicina y en las diferentes áreas de hospitalización o emergencias.
- d.** Realizar, interpretar y reportar los hallazgos obtenidos mediante la aplicación de las técnicas diagnósticas y terapéuticas propias de la especialidad.
- e.** Aplicar sus conocimientos en fisiología, fisiopatología, semiología y farmacología en su práctica clínica; además, conocer los fundamentos de epidemiología clínica, prescripción adecuada de medicamentos y medicina basada en la evidencia para el enfoque del diagnóstico y tratamiento.
- f.** Brindar atención médica integral al paciente.
- g.** Conocer, valorar e interpretar estudios radiológicos e imágenes convencionales para ser utilizados en sus pacientes.
- h.** Abordar las complicaciones que se deriven de su acto médico en el ejercicio de su especialidad.
- i.** Colaborar mediante la interconsulta con otros servicios asistenciales para el mejor desarrollo de una atención sanitaria integral, recomendando exámenes complementarios y tratamientos cuando sea necesario.
- j.** Comunicarle al paciente, de manera efectiva y respetuosa, los resultados de los procedimientos o tratamientos realizados, así como también a sus familiares legalmente autorizados, su representante legal y a otros profesionales en salud.
- k.** Determinar, en función de su ejercicio profesional, los seguimientos que se le realizarán al paciente, de acuerdo con el diagnóstico, pronóstico y tratamiento efectuados.
- l.** Interactuar con el paciente, la familia y diversos profesionales de la salud que aportan sus conocimientos y competencias para avanzar en el enfoque diagnóstico y tratamiento del paciente.
- m.** Coordinar, supervisar e integrar las campañas de promoción de la salud, para la prevención y manejo oportuno de las enfermedades.
- n.** Formar parte del equipo de investigación en programas de peritaje en el campo de la Genética Clínica, de acuerdo con las indicaciones judiciales o administrativas.
- o.** Brindar asesorías técnico-profesionales en asuntos concernientes a la práctica médica, docencia, investigación y desarrollo de su especialidad, ante instituciones públicas, privadas, o ambas, que así lo requieran.
- p.** Coordinar, supervisar e integrar los servicios de atención, propios de su especialidad, a nivel comunitario y de manera interinstitucional e interdisciplinaria.
- q.** Realizar un diagnóstico prenatal para la prevención y tratamiento de defectos congénitos por cualquier causa (malformaciones, errores de las enzimas, evaluación de los cromosomas, análisis de las posibles mutaciones en los genes).
- r.** Evaluar, diagnosticar, tratar y asesorar a personas de todas las edades con trastornos hereditarios.



Artículo 13.- Funciones de investigación del médico especialista en Genética Clínica

- a. Participar, dentro del marco legal relacionado y de acuerdo con los alcances de su especialidad, en las tareas de investigación biomédica y epidemiológica, ya sea a nivel individual o como parte de un equipo de salud.
- b. Realizar y participar en investigaciones científicas utilizando el conocimiento y las destrezas en su especialidad.
- c. Diseñar, participar o llevar a cabo investigaciones biomédicas.
- d. Divulgar los resultados de las investigaciones a la comunidad científica y a la sociedad, en los casos que corresponda.
- e. Utilizar los resultados de las investigaciones para generar y promover el desarrollo científico y tecnológico, proponiendo alternativas de solución a los problemas de salud de las personas.
- f. Asesorar y participar como lectores y tutores de estudiantes y otros profesionales en el desarrollo de investigaciones en su ámbito de especialidad.
- g. Propiciar el planteamiento de áreas de investigación.
- h. Brindar criterio de valoración, clasificación y comprensión de trabajos de investigación.

Artículo 14.- Funciones de docencia del médico especialista en Genética Clínica

- a. Participar en la formación académica universitaria de pregrado, grado y posgrado de los profesionales en Medicina y en las especialidades que así lo requieran, así como de otras ciencias de la salud.
- b. Participar en la formación y capacitación del personal sanitario, profesionales en Medicina y otros profesionales en ciencias de la salud, en materia de Genética Clínica.
- c. Informar a la familia y a la comunidad en temas de Genética Clínica.

Artículo 15.- Funciones administrativas del médico especialista en Genética Clínica

- a. Colaborar con la jefatura directa en la programación anual de suministros para el servicio.
- b. Colaborar con el reporte a su jefatura, sobre el fallo o deterioro de los equipos en servicio.
- c. Participar en la planificación de los procesos de trabajo para los profesionales y tecnólogos en su área.
- d. Colaborar con la jefatura, en la integración de programas de gestión de calidad.
- e. Promover, asistir y participar activamente de las sesiones clínicas y reuniones propias de su departamento o institucionales que le sean delegadas.
- f. Gestionar técnica y administrativamente, cuando ocupe un cargo de jefatura, a los médicos generales y especialistas bajo su cargo, constituyéndose como la jefatura superior inmediata, en el entendido de que las jefaturas siempre han de ser ejercidas por profesionales de la misma rama y que las funciones no podrán ser delegadas a profesionales ajenos a la Medicina y Cirugía, independientemente de la nomenclatura que se le dé al cargo.
- g. Colaborar con la planificación, organización, dirección, supervisión y evaluación, los servicios de Genética Clínica con los recursos institucionales disponibles (materiales y humanos), a fin de lograr la maximización de la oportunidad de la calidad, la eficiencia y la eficacia del servicio.



- h.** Tramitar y rendir informes de gestión y resultados de la operación del servicio mediante el cumplimiento de la normativa que regula y ampara la función pública y privada, según el sitio de trabajo.
- i.** Participar en la organización de los servicios de salud para la atención del paciente, la familia y la comunidad.
- j.** Participar y coordinar las actividades de salud para la elaboración e implementación de políticas nacionales en temas de Genética Clínica.
- k.** Elaborar, implementar, coordinar, supervisar e integrar los equipos de trabajo propios de su especialidad.

CAPÍTULO V

Deberes

Artículo 16.- El especialista en Genética Clínica debe realizar sus funciones bajo pleno conocimiento del presente perfil profesional y conforme a los lineamientos aquí descritos:

- a.** Ley General de Salud.
- b.** Ley Orgánica del Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica.
- c.** Reglamento de Especialidades y Subespecialidades Médicas.
- d.** Código de Ética Médica.
- e.** Reglamento General de Hospitales Nacionales.
- f.** Cualquier otra normativa aplicable a los médicos profesionales en medicina o específicamente al especialista en Genética Clínica debidamente autorizado por el Colegio de Médicos y Cirujanos.

Artículo 17.- El médico especialista en Genética Clínica debe denunciar ante la Fiscalía aquellos casos en los que se incurra en un incumplimiento de la presente normativa.

Artículo 18.- Evitar el ejercicio de su profesión en condiciones que de forma material o moral lesionen el acto médico y el cumplimiento de sus deberes profesionales.

Artículo 19.- Tribunales evaluadores

El médico especialista en Genética Clínica deberá participar activamente, cuando este colegio profesional así lo requiera, en la conformación de tribunales para la evaluación de profesionales médicos nacionales o extranjeros que hayan efectuado estudios en el exterior y que soliciten su respectiva incorporación como médicos especialistas en Genética Clínica.

Artículo 20.- Normas de bioseguridad

Velar porque en el sitio de trabajo se cumpla con todas las normas de seguridad sanitarias y legales establecidas para el adecuado manejo de los riesgos biológicos que resulten de su actividad profesional o de las patologías que atienda y que impliquen riesgo para las personas.

Artículo 21.- En el desempeño de sus funciones, y previa solicitud del ente rector en materia de salud del país, le puede corresponder participar en las diferentes comisiones



para la atención de desastres naturales o de los efectos de estos en la población.

Artículo 22.- Deber para con superiores, compañeros y público

Deberá cuidar las relaciones con superiores, compañeros, así como con el público en general, atendiendo con respeto, prudencia y discreción absoluta conforme a los principios éticos.

Asimismo, debe siempre observar, en su actuación profesional y para con sus pacientes, un desempeño prudente y comprensivo, capaz de garantizar la pertinencia y calidad de la atención, asumiendo el compromiso moral de mantener los conocimientos permanentemente actualizados.

Artículo 23.- Deber de actualización

Debe mantener actualizados los conocimientos científicos y clínicos asistenciales, los procedimientos y técnicas propias de los profesionales de su área.

Artículo 24.- Deber de seguridad

Debe utilizar el equipo de protección personal y herramientas específicas disponibles para el desempeño de su trabajo y de buenas prácticas en la atención de sus pacientes.

Artículo 25.- Manejo de equipos

Debe hacer uso responsable del equipo, instrumentos, útiles y materiales que utiliza en su trabajo tanto a nivel público como privado, con el fin de garantizar calidad en su labor.

Artículo 26.- Debe ejecutar los trabajos encomendados propios de su especialidad con diligencia, cuidado y probidad.

Artículo 27.- Atención a terceras personas

Debe tener respeto, tolerancia y habilidad para tratar en forma cortés y satisfactoria al público y compañeros del equipo de salud.

Artículo 28.- Expediente clínico

Debe dejar consignados en el expediente clínico del paciente los hallazgos, diagnósticos y tratamientos prescritos. La información contenida en el expediente está sujeta al principio de confidencialidad y, en consecuencia, su acceso debe estar autorizado por el paciente o por su representante legal.

Queda prohibido el uso del expediente clínico para fines que no sean clínicos, docentes, periciales y de investigación.

La información contenida en el expediente puede ser utilizada en procesos de investigación y docencia previa autorización de las instancias correspondientes; pero, en todo caso, deberá existir un protocolo de investigación basado en la Ley Reguladora de Investigación Biomédica o un cargo formal de docencia debidamente acreditado ante el centro de salud donde se encuentre el expediente.

Además, cuando la información deba ser utilizada de forma personalizada, deberá mediar el consentimiento expreso y escrito de parte del paciente o sus representantes legales.



Capítulo VI

Derechos

Artículo 29.- El profesional que cumple satisfactoriamente con la totalidad de los requerimientos establecidos en el Reglamento de Especialidades y Subespecialidades del Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica está autorizado para ejercer la especialidad en Genética Clínica.

Artículo 30.- De acuerdo con la legislación vigente, tendrá todos los derechos laborales que rigen en el país.

Artículo 31.- Es un derecho del médico especialista en Genética Clínica acceder a la educación médica continua.

Capítulo VII

Destrezas

Artículo 32.- El médico especialista en Genética Clínica cuenta con la capacitación y destrezas en el manejo de equipo e instrumentos utilizados en la realización de su trabajo. Dentro de este ámbito, el profesional médico especialista en Genética Clínica domina al menos las siguientes destrezas diagnósticas, terapéuticas y procedimentales descritas a continuación:

- a. Conoce, valora e interpreta los reportes de estudios de laboratorio, gabinete o procedimentales de su especialidad que se le realicen al paciente.
- b. Conoce, valora e interpreta los reportes de estudios de imágenes médicas con el fin de integrarlos a la atención y tratamiento de los pacientes.
- c. Conoce y utiliza apropiadamente los medicamentos disponibles para tratar y mejorar la salud y calidad de vida de sus pacientes.
- d. Realiza la entrevista clínica, encaminada a determinar los problemas de salud en todas sus dimensiones y a identificar los determinantes de salud que podrían poner en riesgo las intervenciones clínicas, utilizando técnicas de comunicación que faciliten la recolección de información, la motivación para el plan terapéutico y la modificación de estilos de vida que supongan un riesgo para la salud.
- e. Colabora en la atención del paciente en estado crítico cuando se requiera.
- f. Realiza el asesoramiento genético del paciente y su familia.
- g. Cuenta con la capacidad de realizar los siguientes procedimientos, requeridos en la práctica profesional y de hacer su seguimiento clínico e interpretación:
 - i. Pruebas citogenéticas.
 - ii. Pruebas de genética molecular.
 - iii. Pruebas de bioquímica genética.
 - iv. Pruebas genéticas de aplicación a programas de cribado genético poblacional, nociones de planificación y diseño de cribados poblacionales.



Artículo 33.-Competencias generales

El especialista en Genética Clínica debe haber adquirido seis competencias generales: a) destrezas en el cuidado de pacientes y competencias procedimentales; b) conocimiento médico; c) aprendizaje y entrenamiento basados en la práctica; d) destrezas de comunicación y relaciones interpersonales; e) profesionalismo y f) actividades prácticas con enfoque de sistemas de salud.

Artículo 34.- Competencias específicas

Las competencias específicas del médico especialista en Genética Clínica deben abarcar una completa base científica y un conocimiento sólido de embriología, crecimiento y desarrollo normal; teratología clínica (teratógenos humanos conocidos, criterios para la identificación de un nuevo teratógeno); principios biológicos y epidemiológicos básicos (mecanismos de morfogénesis anormal, malformaciones, deformaciones, disrupciones y displasias); patología fetal (incluyendo patología placentaria) en relación a anomalías congénitas; conocimiento de la historia natural de síndromes malformativos comunes; aplicación de principios de epidemiología a los defectos congénitos; principios de genética humana, de citogenética, de diagnóstico molecular, de genética reproductiva; errores innatos del metabolismo; oncogenética y asesoramiento genético en patologías relacionadas con síndromes de predisposición hereditaria del cáncer..

El especialista en genética clínica contará con las competencias clínicas, procedimentales, académicas y actitudinales para ejercer en los servicios de salud del país adecuándose a los distintos niveles de complejidad, a los escenarios locales de donde haya sido destinado y llevando a cabo de manera adecuada y oportuna los estudios específicos para el diagnóstico y tratamiento de sus pacientes sobre la base del uso racional y eficiente de los recursos.

a) Destrezas en el cuidado del paciente y competencias procedimentales

En el área de las destrezas, cuidados del paciente y competencias procedimentales, el genetista clínico deberá:

- i.** Desarrollar las competencias, habilidades y destrezas para estudiar las bases de una genealogía, realizar historia clínica familiar y personal, detallada y dirigida, así como realizar un examen físico más minucioso y exhaustivo para la detección de rasgos con menor expresividad y la correcta y segura ejecución del examen genético que el paciente requiere.
- ii.** Registrar, de manera precisa, los hallazgos relevantes y pertinentes del estudio genético conducentes a plantear diagnósticos con una amplia perspectiva teórica que permita descartar los diagnósticos diferenciales más probables.
- iii.** Plantear las posibilidades de estudios complementarios para afinar el diagnóstico, de manera reflexiva y crítica, utilizando adecuadamente los recursos disponibles. Hacer una correcta interpretación de los hallazgos clínicos y de laboratorio con la debida conclusión diagnóstica.



- iv. Reconocer la necesidad de solicitar la evaluación de otros especialistas, tanto de sus pares más experimentados, como también de otros equipos disciplinarios para beneficio del paciente.
 - v. Desarrollar hábitos que permitan el perfeccionamiento en la especialidad y el trabajo en equipo.
 - vi. Colaborar con el desempeño de otros especialistas relacionados y con su educación en la importancia de la detección precoz de enfermedades y la derivación oportuna de pacientes.
 - vii. Entregar, oportuna y adecuadamente, la consejería genética adecuada y educar a los pacientes y sus familiares.
 - viii. Identificar los potenciales riesgos asociados a estas patologías y plantear un plan de estudio específico, eventual pronóstico y posibilidades terapéuticas, así como otorgar un consejo genético adecuado al afectado y a sus familiares.
 - ix. Proveer una atención integral acorde a las necesidades especiales de cada paciente y su entorno sociocultural.
 - x. Desarrollar los criterios de indicación y destrezas necesarias para la práctica adecuada y oportuna de técnicas diagnósticas y procedimentales específicas de la especialidad
 - xi. Desarrollar las habilidades y destrezas necesarias para realizar trabajos de investigación clínica y para presentar y publicar los resultados.
 - xii. Adquirir los conocimientos y habilidades necesarios para transmitirlos en la especialidad a alumnos de pre- y posgrado.
- b) **Conocimiento médico:** En el área de conocimiento médico, el genetista clínico deberá adquirir las competencias para:
- i. Generar el conocimiento en ciencias básicas, con énfasis en la comprensión de embriología, crecimiento y desarrollo normal, teratología clínica, principios biológicos y epidemiológicos básicos de genética clínica y anomalías congénitas, conocimiento de la historia natural de síndromes malformativos comunes y principios de citogenética y diagnóstico molecular, para la adecuada atención de salud a los pacientes adultos y pediátricos que le permita discriminar, recomendar, aplicar o supervisar la mejor solución de un caso clínico complejo, en el tiempo adecuado y bajo las condiciones de optimización de la seguridad y utilidad para el bienestar de los pacientes.
 - ii. Lograr el dominio razonado de aplicación de destrezas y habilidades, así como del conocimiento basado en evidencia científica, para realizar, reconocer y diagnosticar las enfermedades y alteraciones genéticas en pacientes de todos los niveles etarios.
 - iii. Demostrar un pensamiento analítico y de investigación en el enfoque de las situaciones clínicas de resolución de dificultades diagnósticas en el área de las enfermedades genéticas. Aplicar las ciencias básicas y las ciencias de apoyo clínico en el ejercicio de la especialidad.
 - iv. Conocer los aspectos más importantes de la evolución histórica de la especialidad como base para favorecer el compromiso tanto con los enfermos como con los demás colegas y también con la enseñanza de la disciplina.



- v. Poseer un pensamiento clínico crítico y reflexivo para seleccionar desde los diversos y abundantes medios científicos, la información válida que le permita un adecuado enfoque en las distintas situaciones clínicas a las que se verá enfrentado y ser capaz de resolver con éxito las dificultades diagnósticas en el paciente con patología genética.
 - vi. Utilizar la información y evidencia científica disponible en beneficio de su ejercicio profesional y de sus pacientes, con la finalidad de poder plantear posibilidades diagnósticas más probables, considerando diagnósticos diferenciales, de manera que sea capaz de reconocer y sugerir exámenes complementarios escogidos sobre una base racional de uso de recursos disponibles para cada paciente en particular.
 - vii. Apreciar la necesidad de asistir a eventos y reuniones científicas, congresos y cursos de actualización, consciente de la importancia que encierra el aprendizaje y perfeccionamiento profesional permanente para entregar a sus pacientes una atención segura y de alta calidad.
 - viii. Mantenerse activo en el área de la investigación y práctica experimental como parte de su obligación y compromiso profesional en la creación de conocimiento científico, tanto para beneficio de los pacientes como también para el desarrollo de su especialidad en el país.
- c) **. Aprendizaje y entrenamiento basado en la práctica:** En el área de aprendizaje y entrenamiento basado en la práctica, el genetista clínico deberá adquirir las competencias para:
- i. Asumir los deberes asistenciales incorporándolos de lleno a su propio proceso educativo, analizando la experiencia cotidiana de manera sistemática y llevando a cabo actividades de mejoramiento basadas en su práctica.
 - ii. Construir, reconstruir, madurar y organizar los conocimientos previos asentando nueva experiencia en ellos.
 - iii. Localizar, evaluar y asimilar la evidencia científica de los estudios relacionados con los problemas de salud de sus pacientes.
 - iv. Obtener y utilizar información acerca de su propia población de pacientes y de poblaciones más grandes a las que su paciente pueda pertenecer.
 - v. Aplicar los conocimientos de diseño de estudios y de métodos estadísticos para la evaluación de estudios de diagnóstico imagenológico y de otra información sobre nuevas tecnologías, diagnósticos y eficacia tecnológica.
 - vi. Usar las tecnologías para gestionar la información médica y su acceso en línea como apoyo de su propia educación.
 - vii. Facilitar el aprendizaje de otros estudiantes y de otros profesionales de los servicios de salud.
- d) **Destrezas de comunicación y relaciones interpersonales:** En el área de destrezas de comunicación y relaciones interpersonales, el genetista clínico deberá adquirir las competencias para:



- i. Entablar una relación médico-paciente basada en una interacción y no solamente en una transmisión directa de información al paciente y sus familiares.
 - ii. Entregar la información de manera que el paciente y su familia logren comprender, procesar y aceptar la situación clínica particular para el proceso diagnóstico y terapéutico.
 - iii. Plantear las alternativas diagnósticas y terapéuticas, guiando e integrando también al paciente (sus padres o adultos responsables en la toma de decisiones si se trata de un menor de edad) tales como la necesidad de hospitalización o procedimientos, dentro de un ambiente comunicacional de cordialidad y confianza, de manera que puedan ser aclarados todos los aspectos importantes, incluyendo los riesgos, beneficios, preparación previa, el procedimiento mismo y la evolución.
 - iv. Comunicación efectiva con los equipos de salud involucrados en todo el proceso.
 - v. Correcto manejo del consentimiento informado, de modo que los pacientes (padres o responsables si el paciente es menor de edad) tengan el tiempo y tranquilidad necesarios para comprender el documento y aclarar dudas.
 - vi. Saber escuchar a los pacientes, sean adultos o pediátricos, si es el caso, valorando su autonomía, opiniones y decisión respecto del manejo que se le ofrece para enfrentar su enfermedad.
- e) **Profesionalismo:** En el área de profesionalismo, el genetista clínico deberá adquirir las competencias y responsabilidades que conforman un comportamiento profesional como se espera en la actualidad, anteponiendo el interés del paciente por sobre el del médico, asegurándose de mantener los correctos niveles de competencia e integridad y asesorando a la sociedad desde su pericia en materias de salud. Así, se espera que el genetista clínico esté capacitado para:
- i. Comprometerse al aprendizaje y actualización permanente del conocimiento médico y las habilidades clínicas y de trabajo en equipo, necesarias para entregar cuidados de salud de alta calidad.
 - ii. Asegurarse de dar información completa y honesta a los pacientes (padres o responsables en caso de que el paciente sea menor de edad), antes de firmar consentimientos para tratamientos y después de recibirlos.
 - iii. Reconocer errores médicos que pudieran provocar daño al paciente e informarlos de inmediato, resguardando la confianza del paciente y de la sociedad.
 - iv. Salvaguardar la confidencialidad y reserva, pero manteniendo, eso sí, el compromiso de compartir la información, si ante situaciones particulares, está en juego el interés público (por ejemplo, cuando los pacientes exponen a daño a terceros).
 - v. Respetar la vulnerabilidad y dependencia del enfermo sin utilizarlo para obtener provecho privado.
 - vi. Utilizar con integridad el conocimiento científico tecnológico a su alcance, preservando los estándares científicos, promoviendo la investigación y creando nuevo conocimiento, siempre basado en la evidencia científica y en la experiencia médica.
 - vii. Respetar los valores y convicciones culturales del paciente.



- viii.** Ejercer su actividad profesional, siempre enmarcado en los principios éticos, morales y de responsabilidad social y humanitaria.
- f) Prácticas basadas en sistemas:** En el área basada en sistemas, el genetista clínico deberá adquirir las competencias para:
- i.** Ejercer profesionalmente, considerando que una correcta gestión y uso de los recursos utilizables no solo permite una más eficiente atención de salud, sino que repercute directamente en una mejor salud de la población.
 - ii.** Seleccionar los estudios de laboratorio y trazar planteamientos terapéuticos –si corresponde– tomando en cuenta los factores y costos efectivos y asignando los recursos disponibles e intervalos de tiempo adecuados para el control y seguimiento de pacientes, dentro de un marco racional y ético.
 - iii.** Conocer las diferencias y posibles mecanismos de interacción y complementación, entre los sistemas de salud públicos y privados, respetando los métodos de control de atención de la salud, los costos y la asignación de recursos.
 - iv.** Participar y dirigir un equipo multidisciplinario.
 - v.** Coordinar el manejo de los pacientes con otros especialistas cuando sea preciso, tanto de equipos de especialistas en genética clínica, como de otras disciplinas, en beneficio del paciente.
 - vi.** Apoyar al paciente y a su familia cuando la enfermedad significara un proceso complejo de atención que alcanzara aspectos sociales, económicos y emocionales del entorno familiar.
 - vii.** Coordinar traslados seguros y oportunos de los pacientes, ya sea a sus hospitales de origen o a centros de mayor complejidad tecnológica si lo requirieran.
 - viii.** Conocer las políticas públicas y aspectos legales más importantes de nuestro país, en términos de derechos del paciente.
 - ix.** Comprometerse con su población de pacientes agudos y crónicos, y la comunidad en general, creando proyectos de mejoría de la calidad de atención para ellos, su familia y la sociedad.
 - x.** Liderar equipos de trabajo que mejoren la calidad de vida de sus pacientes y la comunidad en que se desempeña.

Artículo 35. Competencias del especialista en genética clínica

Serán actividades de la práctica médica del especialista en Genética Clínica las siguientes áreas de especialidad:

- i.** Genética clínica y dismorfología
- ii.** Genética reproductiva y prenatal
- iii.** Genética perinatal
- iv.** Citogenética clínica
- v.** Genética molecular
- vi.** Genética bioquímica (errores innatos del metabolismo)
- vii.** Cribado poblacional de enfermedades genéticas y anomalías congénitas
- viii.** Genética de poblaciones



- ix. Genética estadística
- x. Farmacogenética y farmacogenómica
- xi. Genómica
- xii. Transcriptómica
- xiii. Proteómica
- xiv. Metabolómica
- xv. Nutrigenómica
- xvi. Nutrigenética
- xvii. Genotoxicología
- xviii. Oncogenética y asesoramiento genético
- xix. Cardiogenética
- xx. Neurogenética
- xxi. Oftalmogenética
- xxii. Inmunogenética
- xxiii. Epigenética
- xxiv. Genética prenatal
- xxv. Displasias esqueléticas

Artículo 36. Habilidades.

El especialista en Genética Clínica cuenta con la capacidad, conocimiento y destrezas para la atención de pacientes pediátricos o adultos con enfermedades hereditarias y malformaciones congénitas sobre una base científica y sólidos conocimientos de ciencias básicas, epidemiología, embriología, patología fetal, genética humana, citogenética y diagnóstico molecular que le permiten atender al paciente tanto desde la perspectiva de las etiologías comprendidas, como de los métodos diagnósticos, terapéuticos y de promoción y prevención en salud implicados.

En su quehacer, y según sea necesario, será capaz de indicar el estudio cromosómico convencional y molecular en diversos tejidos, de realizar en forma autónoma todas las etapas del estudio, establecer una conclusión diagnóstica del informe del cariotipo y dar asesoramiento genético de los posibles riesgos a los portadores o a los padres del paciente con una alteración cromosómica.

El especialista en genética clínica posee vocación para sustentar las políticas de salud pública y comunitaria que respondan a las necesidades globales del país, priorizando atenciones y gestiones de garantías específicas en salud y dirigiendo al personal a cargo en equipos de trabajo, siendo capaz de identificar precozmente posibles conflictos o dilemas éticos, exponerlos convenientemente y ser un agente de cambio para su solución.

Será un fiel exponente de los preceptos éticos y morales, con un compromiso irrenunciable con la humanización de la medicina y un actuar integral hacia el paciente y su familia, capaz de otorgar una atención compasiva y de excelencia, considerando el contexto sociocultural del paciente y su entorno, con especial atención a la diversidad de la sociedad costarricense y, en particular, a la población de mayor vulnerabilidad social.

Además de manejar conocimientos actualizados de la especialidad, el especialista en Genética Clínica es consciente de que está inserto en un medio dinámico y cambiante. Por ello, también estará dispuesto a desarrollar y mejorar permanentemente sus



conocimientos, competencias y destrezas específicas adquiridas mediante una sistemática inclinación por la educación continua.

Capítulo VIII

Sanciones

Artículo 37.- Se establecen de acuerdo con el Código de Ética Médica y Normativas específicas que establezcan sanciones por el incumplimiento de normas éticas o ejercicio profesional.

Artículo 38.- Serán aplicadas por la Junta de Gobierno del Colegio de Médicos y Cirujanos.

Capítulo IX

Disposiciones Finales

Artículo 39.- De las reformas

Las reformas parciales o totales al presente perfil serán aprobadas por la Junta de Gobierno. Para que la Junta de Gobierno pueda adicionar una destreza, competencia o función profesional, deberá hacerlo en estricta observancia con la malla curricular y criterios técnicos vigentes del Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica; una vez aprobadas las publicará en el Diario Oficial La Gaceta.

Artículo 40.- Norma Supletoria

En todos aquellos aspectos que no estén cubiertos por este perfil y que en algún momento requieran alguna acción, estos se apegarán a las normas generales y específicas del Colegio de Médicos en primera instancia, así como también serán de aplicación por orden jerárquico las Leyes y Reglamentos en atención al ejercicio legal de la profesión.

Artículo 41. Interpretación del perfil

Solamente la Junta de Gobierno está facultada y tendrá potestad legal para interpretar el presente perfil.

Artículo 42.- Derogatoria

El presente perfil deroga cualquier otra disposición anterior, aprobada por la Junta de Gobierno, que contradiga tácita o implícitamente lo dispuesto en el presente documento.

Artículo 43.- Vigencia

Rige a partir de su publicación en el Diario Oficial La Gaceta.

Trasládese al Ministerio de Salud para su sanción mediante Decreto Ejecutivo.



Aprobado en Asamblea General Extraordinaria en el Auditorio Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia, del Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica el 27 de octubre del año 2023.