Job Verdonschot: "El siguiente reto es integrar la genética en los programas de formación en cardiología"

23/04/2026

Job Verdonschot, del Centro Médico Universitario de Maastricht y del Instituto de Investigación Cardiovascular de Maastricht

Job Verdonschot, MD, PhD, es genetista clínico y profesor asociado en el Centro Médico Universitario de Maastricht y en el Instituto de Investigación Cardiovascular de Maastricht. Dentro del Departamento de Cardiología, es el director de la Unidad de Cardiogenética, que constituye una parte esencial del centro de referencia para enfermedades cardíacas hereditarias raras.

Gracias a la financiación de consorcios internacionales, así como a prestigiosas becas de la Fundación Holandesa del Corazón y del Consejo Holandés de Investigación, ha podido ampliar su grupo de investigación. Su trabajo se centra en integrar los resultados de las pruebas genéticas en la atención clínica de los pacientes con miocardiopatías y sus familias por parte de los cardiólogos.

Aunque el conocimiento sobre la base genética y el impacto clínico de las pruebas genéticas está aumentando, todavía existen barreras para su implementación en la práctica diaria. Como coorganizador del curso neerlandés de cardiogenética y presidente del Grupo de Trabajo Neerlandés de Cardiogenética, se están realizando esfuerzos para incluir la cardiogenética como una parte esencial de la formación en cardiología.

- **¿Qué le motivó a especializarse en cardiogenética? No es una especialidad muy común.**

Es cierto: no está muy representada en la formación médica. Empecé mi formació en ciencias biomédicas, donde me formé en investigación en el laboratorio. Durante mis últimas prácticas, trabajé en cardiogenética, centrándome en la cardiogenética molecular. No formaba parte de un plan a largo plazo; simplemente ocurrió.

Más tarde, estudié Medicina con la intención de convertirme en cardiólogo. Sin embargo, una vez inicié la práctica clínica, me di cuenta de que no era para mí. Durante una rotación en cardiología, descubrí la cardiogenética y me pareció la combinación perfecta. Me permite resolver casos complejos y, al mismo tiempo, interactuar con los pacientes, especialmente a través del asesoramiento sobre lo que significan los hallazgos genéticos para ellos y sus familias.

- **¿Cómo explica la cardiogenética a alguien que no está familiarizado con el campo?**

Suelo decir que atiendo a pacientes con enfermedades cardíacas que quieren entender por qué desarrollaron la enfermedad y qué significa para su familia. Por ejemplo, suelen preguntar si sus hijos podrían desarrollar la misma afección. Yo les ayudo evaluando si una enfermedad podría ser genética, guiándolos a través de las pruebas genéticas y explicando los resultados y sus implicaciones tanto para el paciente como para sus familiares.

- **¿Cómo de difícil es guiar a las familias en la prevención de enfermedades cardíacas genéticas?**

Puede ser bastante difícil, porque las personas reaccionan de forma muy diferente cuando se les facilita la información genética. Algunos pacientes no se preocupan demasiado cuando se encuentra una mutación, mientras que otros se sienten abrumados y pueden necesitar apoyo psicológico. Además, la dinámica y las relaciones familiares pueden ser complejas. Pero es muy importante que los familiares en riesgo estén informados, incluso si no existe una relación cercana.

Dedico tiempo a ayudar a los pacientes a entender sus reacciones y a afrontar la información. Los familiares también reaccionan de manera distinta; algunos quieren hacerse pruebas inmediatamente, mientras que otros necesitan tiempo para valorar los pros y los contras. Es un proceso muy personal.

- **¿Considera que la cardiogenética está integrada en la práctica cardiológica?**

Está mejorando, pero aún no está completamente integrada. Muchos cardiólogos no consideran la genética de forma rutinaria, en parte porque no se enfatiza suficientemente en la formación.

Sin embargo, la genética se ha vuelto esencial, especialmente en enfermedades como las miocardiopatías. Puede tener un impacto significativo en la atención del paciente y en el cribado familiar, por lo que debería convertirse en una parte estándar de la práctica cardiológica.

- **¿Qué papel desempeñan las familias en la cardiogenética?**

Las familias son fundamentales. En primer lugar, suelen ser la razón por la que los pacientes se interesen por las pruebas genéticas: la mayoría dice que lo hace por sus hijos.

En segundo lugar, los resultados suelen ser más relevantes para los familiares que para el propio paciente. Si se detecta una mutación genética, los familiares también pueden estar en riesgo. Por eso es crucial comprender las relaciones familiares y la comunicación.

- **¿Cuál es el papel de las asociaciones de pacientes?**

Las organizaciones de pacientes son extremadamente importantes, especialmente porque las enfermedades genéticas suelen ser raras. Ayudan a concienciar, conectar a los pacientes y apoyar la investigación.

También colaboran con los profesionales sanitarios y desempeñan un papel clave en la promoción de ensayos clínicos y en la mejora del conocimiento sobre estas enfermedades.

- **¿Disponemos de datos fiables sobre cuántas personas están afectadas en Europa?**

Es difícil proporcionar cifras exactas. Las miocardiopatías son un grupo amplio de enfermedades y solo algunas son genéticas. Además, muchos pacientes no se han sometido a pruebas genéticas, por lo que los casos suelen estar infradiagnosticados.

Por ello, existe un fuerte impulso hacia una mayor implantación de las pruebas genéticas.

- **¿Cómo está evolucionando el manejo de las miocardiopatías a nivel internacional?**

Se han logrado avances significativos. Hay grupos especializados y consejos centrados en la genética cardiovascular que están elaborando guías y recomendaciones.

Sin embargo, la genética sigue siendo adoptada principalmente por quienes ya tienen interés en ella. El siguiente reto es integrarla plenamente en los programas de formación en cardiología.

- **¿Qué líneas de investigación son más prometedoras para mejorar los resultados en los pacientes?**

Yo destacaría dos áreas. La primera es mejorar la predicción del riesgo. Cuando alguien tiene una

mutación genética, a menudo no sabemos si desarrollará la enfermedad. Poder predecirlo con mayor precisión ayudaría enormemente a pacientes y familias.

La segunda es el desarrollo de terapias, especialmente la terapia génica. Este campo avanza rápidamente, aunque aún está en etapas iniciales.

- **En su opinión, ¿se puede afirmar que la teapia génica está avanzando rápidamente en este campo?**

Sí, pero todavía es temprano. La seguridad sigue siendo una preocupación clave y algunos ensayos se han interrumpido debido a complicaciones. Uno de los mayores desafíos es administrar la terapia de manera eficaz al corazón.

- **¿Consideran los pacientes opciones reproductivas tras un diagnóstico genético?**

Sí, cada vez más. Muchos pacientes preguntan sobre opciones como el diagnóstico genético preimplantacional (DGP) para evitar transmitir una enfermedad genética. En el pasado, esto se utilizaba principalmente para enfermedades graves de aparición temprana, pero la perspectiva ha cambiado. Ahora también se consideran ciertas enfermedades cardíacas genéticas y la concienciación está creciendo.

- **¿Colabora con otros centros a nivel internacional?**

Sí, colaboro con colegas en Madrid desde las primeras etapas de mi doctorado. Seguimos trabajando estrechamente juntos. En 2020 recibí una beca de movilidad para visitar el CNIC durante tres meses, pero lamentablemente la pandemia de COVID-19 lo impidió. Espero tener la oportunidad de visitarlo en el futuro.

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/job-verdonschot-siguiente-reto-integrar-genetica-programas-formacion-cardiologia