

CuadERnos de investigación Asesoramiento genético

Colaboradoras: Clara Serra, asesora genética del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; Beatriz Gómez, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades raras (CIBERER) y María José del Pino, Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPs).



Asesoramiento genético

¿Qué es el asesoramiento genético?

El proceso de asesoramiento genético

¿En qué casos se necesita asesoramiento genético?

Principios y limitaciones éticas del asesoramiento genético

Regulación del asesoramiento genético

Profesionales que ofrecen asesoramiento genético

Papel del asesor genético

Rutas de acceso al asesoramiento genético



¿Qué es el asesoramiento genético?

El asesoramiento genético es un **proceso** comunicativo en el transcurso del cual, un profesional especializado **proporciona información médica compleja al paciente y/o familiares de forma sencilla** respecto a la **enfermedad genética, su herencia, el riesgo de recurrencia y las opciones disponibles.**

El objetivo final del asesoramiento genético es el de acompañar e informar a los pacientes/familiares para que puedan tomar las decisiones más adecuadas a lo largo de este proceso.

El proceso del asesoramiento genético

Antes de la primera cita con el asesor genético usted deberá tener la **indicación médica** que le deriva a este servicio. Por lo general, se llevan a cabo **varias sesiones de asesoramiento genético**, y como mínimo, se recomienda una sesión antes y otra después de las pruebas

Estudio del caso



Se revisan los antecedentes familiares y se elabora el árbol genealógico familiar y se establece el posible patrón de herencia de la enfermedad.

Cálculo de riesgos



Con la información anterior se calculan los riesgos de ocurrencia de esta enfermedad en el paciente en estudio

Propuesta de análisis y/o pruebas genéticas



Se informa a las familias, con lenguaje comprensible, sobre las diferentes opciones de análisis o test genéticos disponibles, sus ventajas y sus limitaciones

Toma de muestras



Si el paciente/familia está de acuerdo con que se realicen estas pruebas, se debe firmar un consentimiento informado (CI). En este CI se detalla entre otras cuestiones dónde se realiza la prueba, dónde se almacena la muestra, el derecho a la cancelación y posibles riesgos y complicaciones de los análisis (por ejemplo: el riesgo de descubrir otras patologías).

Resultados y proceso de toma de decisiones



El asesor genético debe transmitir el resultado de las pruebas realizadas en lenguaje claro y comprensible para el paciente/familia, de modo que éstos dispongan de toda la información y puedan adoptar las decisiones oportunas. En este proceso de toma de decisiones, también se proporciona acompañamiento psicológico y emocional al paciente/familia. Además, en caso necesario, el asesor puede proporcionar información acerca de las diferentes opciones reproductivas disponibles para evitar la transmisión de la enfermedad a la descendencia.

¿En qué casos se necesita asesoramiento genético?



En caso de un procedimiento de reproducción asistida: se ofrece asesoramiento en el período pre-implantacional, que permite conocer si el embrión que se va a implantar está afectado o libre de una enfermedad concreta.

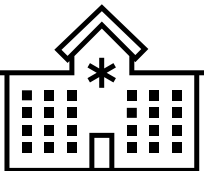
Por ejemplo:

- ❖ En familias que ya tienen un hijo con una enfermedad genética.
- ❖ En familias que tienen infertilidad de origen genético.
- ❖ Cuando uno de los progenitores tiene una enfermedad genética



En la fase previa al nacimiento y/o en el caso de una interrupción de un embarazo:

- ❖ Cuando se detecta una alteración genética en el feto.
- ❖ Cuando se sospecha de una malformación o enfermedad genética en la madre o el feto



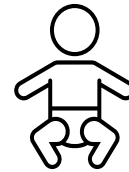
En la fase posterior a un diagnóstico.

Cuando se diagnostica a una persona de una enfermedad genética, se debería ofrecer una consulta de asesoramiento genético para resolver las dudas de cómo la herencia contribuye a la enfermedad.



En la fase previa al embarazo:

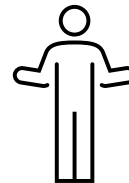
- ❖ Cuando en la historia familiar se conoce la existencia de alguna enfermedad genética o alguna condición patológica recurrente.
- ❖ Cuando existe consanguinidad de los progenitores.
- ❖ Si existe historial de infertilidad/esterilidad o abortos de repetición.



En la fase posterior al nacimiento:

- ❖ Cuando se detectan malformaciones.
- ❖ Cuando se producen alteraciones metabólicas en el recién nacido o en el lactante dentro de las primeras horas o semanas de vida.

Estos pacientes se derivan en primer lugar, a genética clínica o neuropediatría y, si se diagnostica una enfermedad genética, se derivan a Asesoramiento Genético



En enfermedades genéticas del adulto, que puedan poner en riesgo otros familiares.

Por ejemplo, casos de predisposición genética al cáncer, arritmias genéticas o miocardiopatías, enfermedades neurodegenerativas, etc

Principios y limitaciones éticas del asesoramiento genético

El código ético del **asesor genético** incluye varios principios, entre otros:

- a) **Brindar información lo más objetiva posible**, evitando la influencia de los valores personales del profesional sobre el usuario y respetando el derecho del paciente y/o familiares a tomar decisiones basadas en sus propias creencias y valores.
- b) **Proteger la privacidad de la información genética** frente a intrusiones externas injustificadas (compañías de seguros, empleadores, medios de comunicación, entre otros), recordando que la información mal usada puede tener consecuencias sobre la vida de los afectados.
- c) **Permitir la igualdad de acceso a los servicios**, sin discriminación por motivos de etnia, religión, creencias, sexo, discapacidad, edad u orientación sexual.
- d) **Ser consciente de la salud física, mental y emocional de los pacientes/familiares** y tomar las medidas necesarias para prevenir cualquier consecuencia negativa en ellos durante la práctica del asesoramiento genético.



Debe tenerse especial consideración en los estudios genéticos en menores de edad:

Cuando un menor no tenga capacidad para consentir por sí mismo a un análisis genético, éste sólo debería llevarse a cabo cuando de no hacerse se pudiera derivar un perjuicio para la salud o bienestar del menor (art.10 del Protocolo al Convenio de Biomedicina del Consejo de Europa). Su realización, en el caso de enfermedades de inicio en la edad adulta, sólo es aceptable en caso de poder iniciar acciones preventivas antes de la edad adulta. De lo contrario, estas pruebas deben ser diferidas hasta que la persona tenga la madurez requerida.

Regulación del asesoramiento genético

Real decreto 1030/2006, por el que se establece la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

Orden SSI/2065/2014, por la que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.

Ley 14/2007, de Investigación Biomédica

España no tiene reconocida la especialidad para los genetistas clínicos ni para los genetistas de laboratorio. Tampoco está reconocida la profesión de asesor genético

Profesionales que ofrecen asesoramiento genético

El asesoramiento genético es un trabajo en equipo

Genetista clínico: es un profesional médico que realiza el diagnóstico clínico basado en el fenotipo del paciente (las características físicas del paciente).

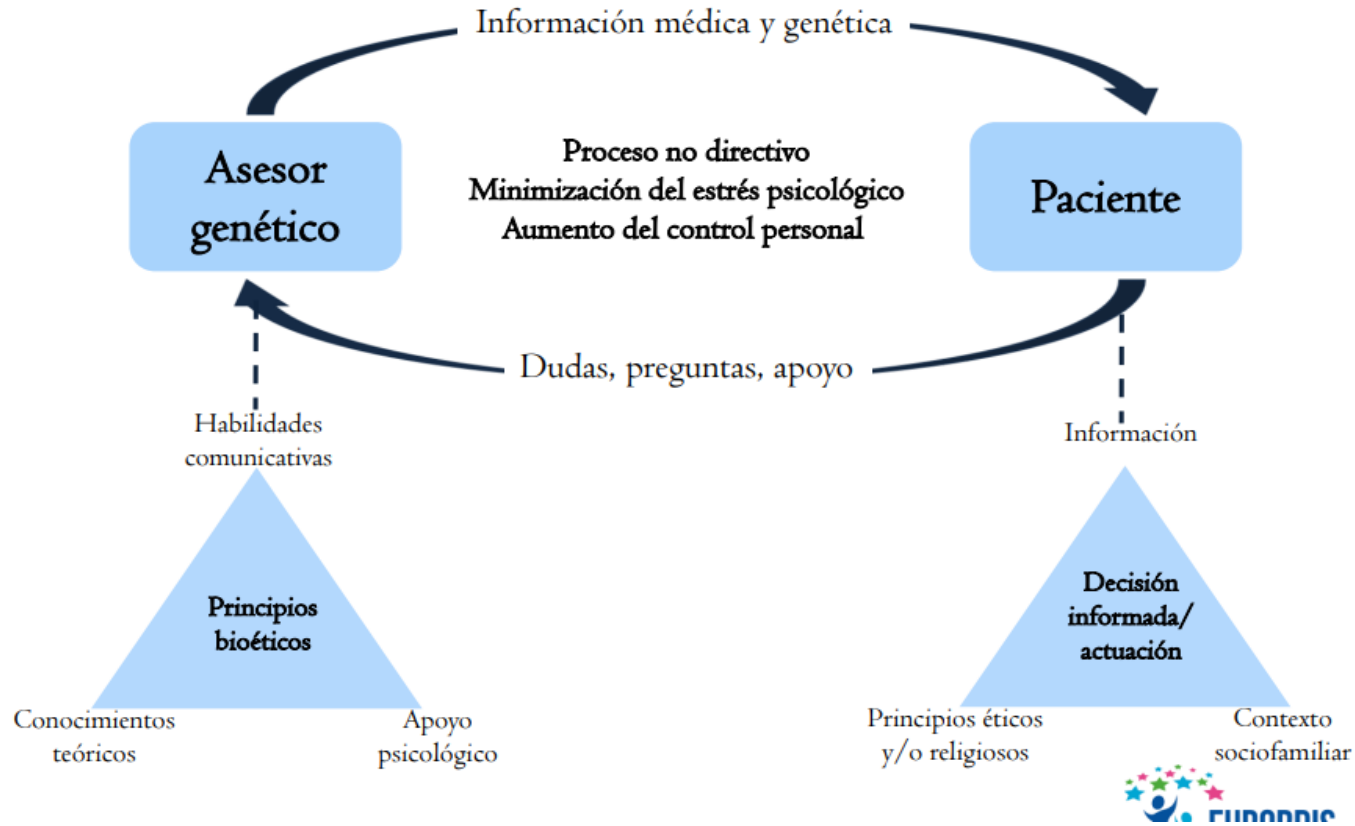


Genetista de laboratorio: es el profesional que se encarga de realizar las pruebas genéticas e interpretar los resultados. Puede proceder de distintas formaciones académicas (medicina, biología, etc.).



Asesor genético: es el especialista que atiende al paciente/familia en consulta y ofrece el asesoramiento genético. Puede proceder de distintas formaciones académicas (biología, psicología, enfermería, etc.).





En el servicio público de salud:

- Desde atención primaria: el médico de cabecera/pediatra deriva al paciente a un Servicio o unidad de genética.
- Desde la atención especializada: el médico especialista deriva al paciente a un Servicio o unidad de genética.

En servicios privados de salud:

- En clínicas de reproducción asistida.
- Hospitales/clínicas privadas.
- Compañías y laboratorios de diagnóstico clínico

