Genética y asesoramiento genético.

La importancia del diagnóstico

Clara Serra Juhé

5-9 de Junio de 2017, Castelldefels

EURORDIS.ORG

¿Qué es el asesoramiento genético?

¿Qué es el asesoramiento genético?

Evolución de la Genética

Percepción de la Salud

Asesoramiento Genético

EURORDIS.ORG

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

¿Qué es el asesoramiento genético?

"El asesoramiento genético es un ***proceso comunicativo*** *que lidia con los* ***problemas humanos*** *asociados con el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una* ***enfermedad genética*** *en una* ***familia****."*

-Entender los **conceptos médicos**: diagnóstico, curso, causas y manejo clínico.

-Saber cómo la **herencia** contribuye y el **riesgo** de ocurrencia o recurrencia.

-Entender las **alternativas** para reducir el riesgo de ocurrencia o recurrencia.

-Elegir la **actuación** más apropiada en función del riesgo, las opciones disponibles y los principios éticos y / o religiosos.

-En caso de disponer de **estudio genético**: asesoramiento previo al estudio (implicaciones, ventajas y limitaciones), asesoramiento posterior.

Facilitar la toma de decisiones y actuar en concordancia con la decisión tomada.

¿Qué es el asesoramiento genético?

Características de la información genética

↓

Potencialmente estresante y angustiante

↓

Implicaciones directas para los **familiares**

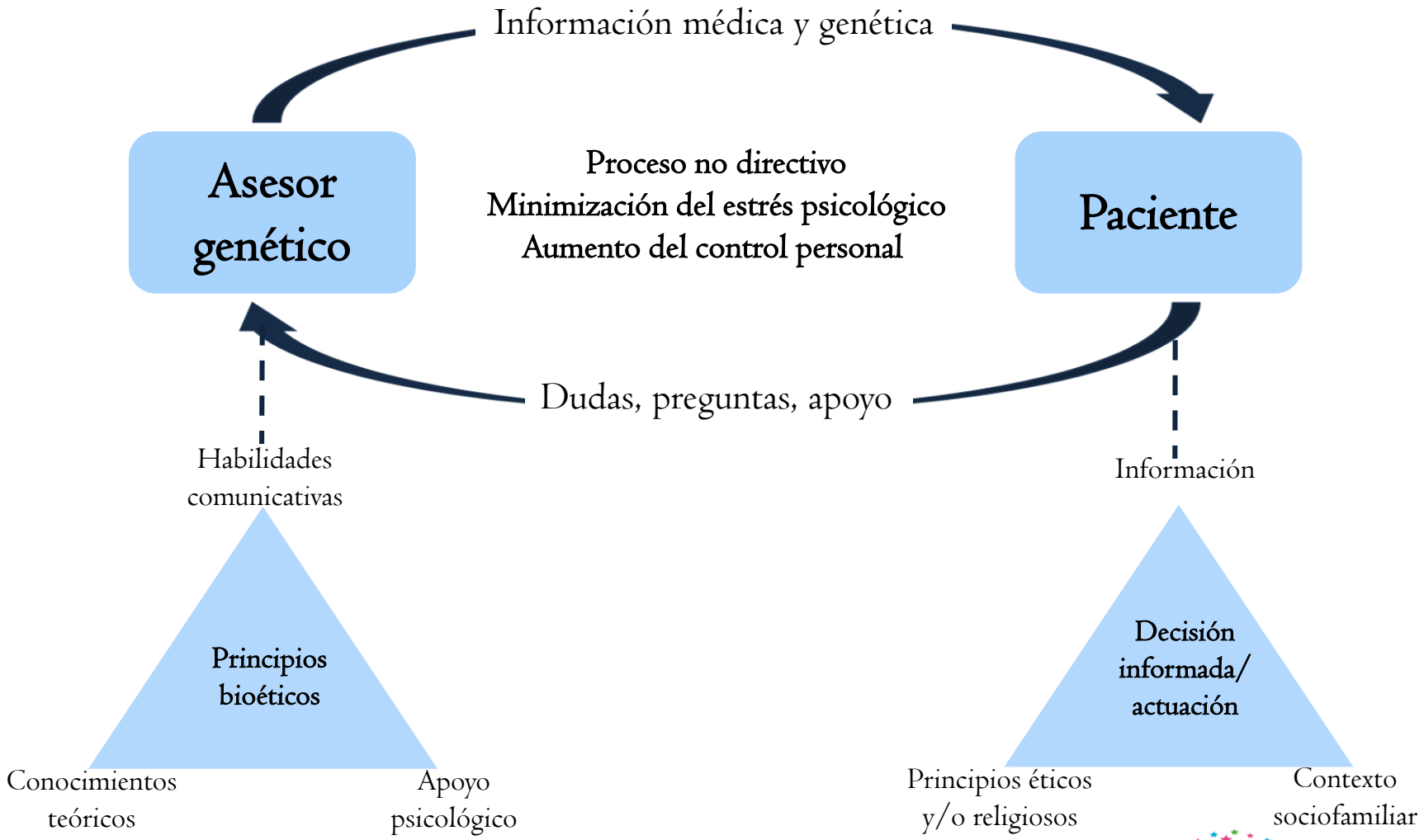
Condición genética **para toda la vida**

Diagnósticos **pre-sintomáticos** o **predicciones** de susceptibilidad a patologías

Complejidad de la información (herencia, riesgo, penetrancia)

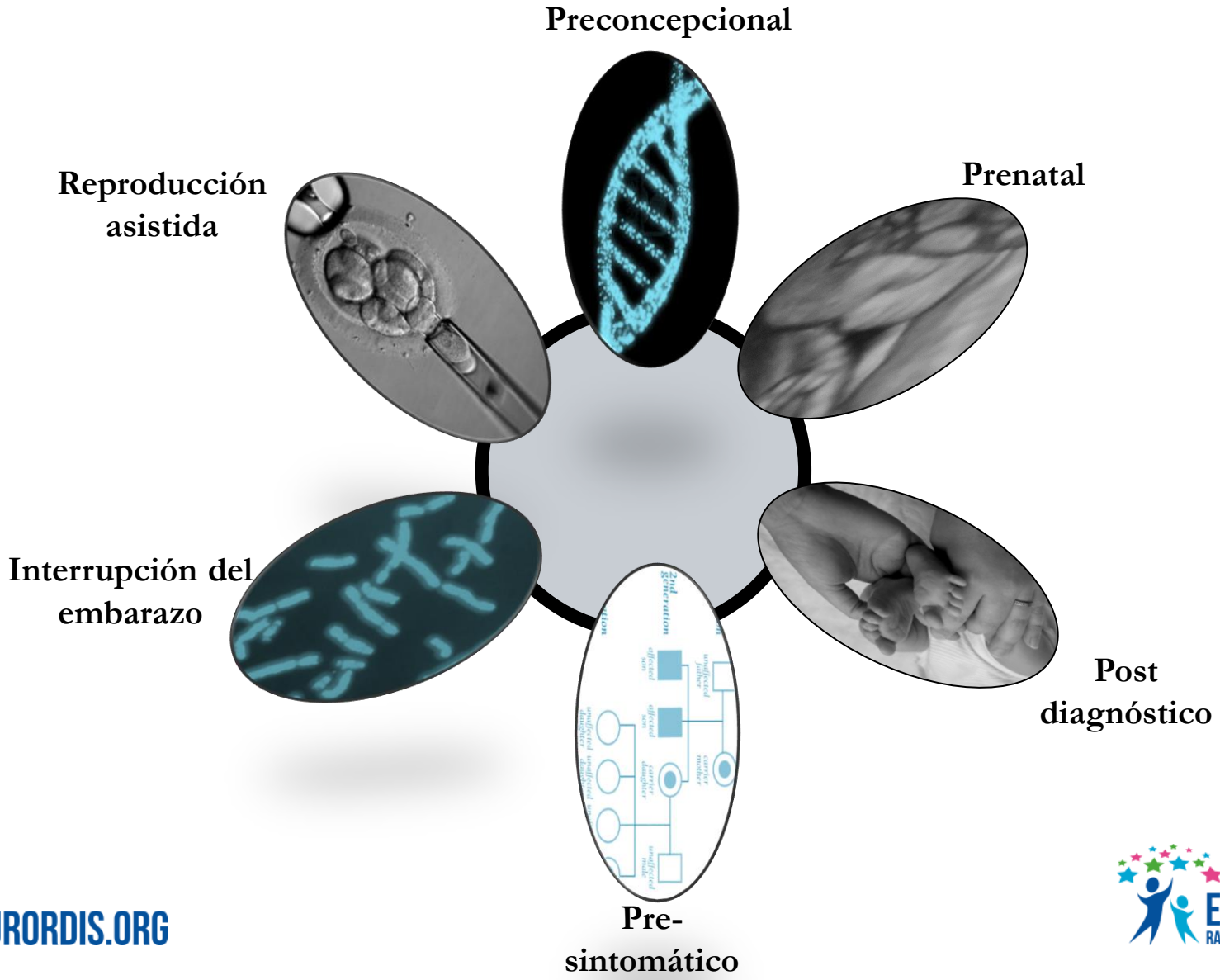
El estrés y la angustia que provoca la posible existencia de una anomalía genética en la familia dificulta aún más la comprensión

¿Qué es el asesoramiento genético?

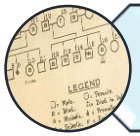


¿Qué es el asesoramiento genético?

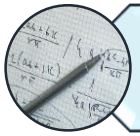
¿Qué es el asesoramiento genético?



¿Qué podemos esperar de una consulta?



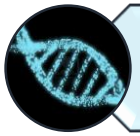
Recogida de la historia médica y familiar



Cálculo de riesgos de recurrencia y/o ocurrencia

Información acerca de la enfermedad, pruebas y opciones disponibles

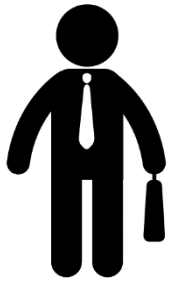
Ayuda en la toma de decisiones



Prueba genética

Apoyo durante todo el proceso

¿Qué podemos esperar de una consulta?

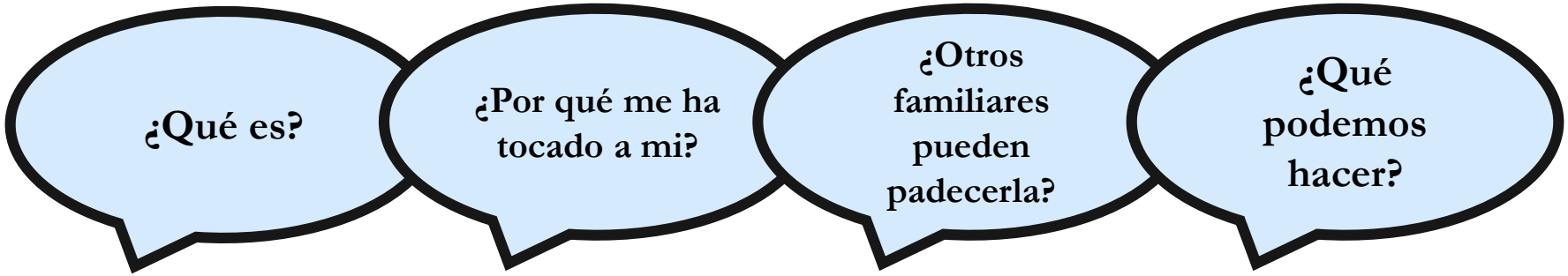


Presenta movimientos involuntarios

Principio de demencia

Inestabilidad emocional

Diagnóstico definitivo de ENFERMEDAD DE HUNTINGTON



Es una situación emocional muy dura, con implicaciones familiares y muchos conceptos e información nueva para asimilar

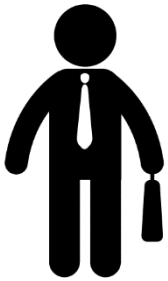
¿Qué podemos esperar de una consulta?

¿Qué es?

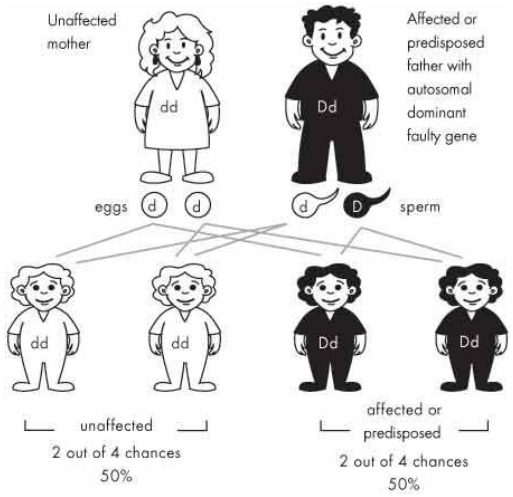
¿Por qué me ha tocado a mi?

¿Otros familiares pueden padecerla?

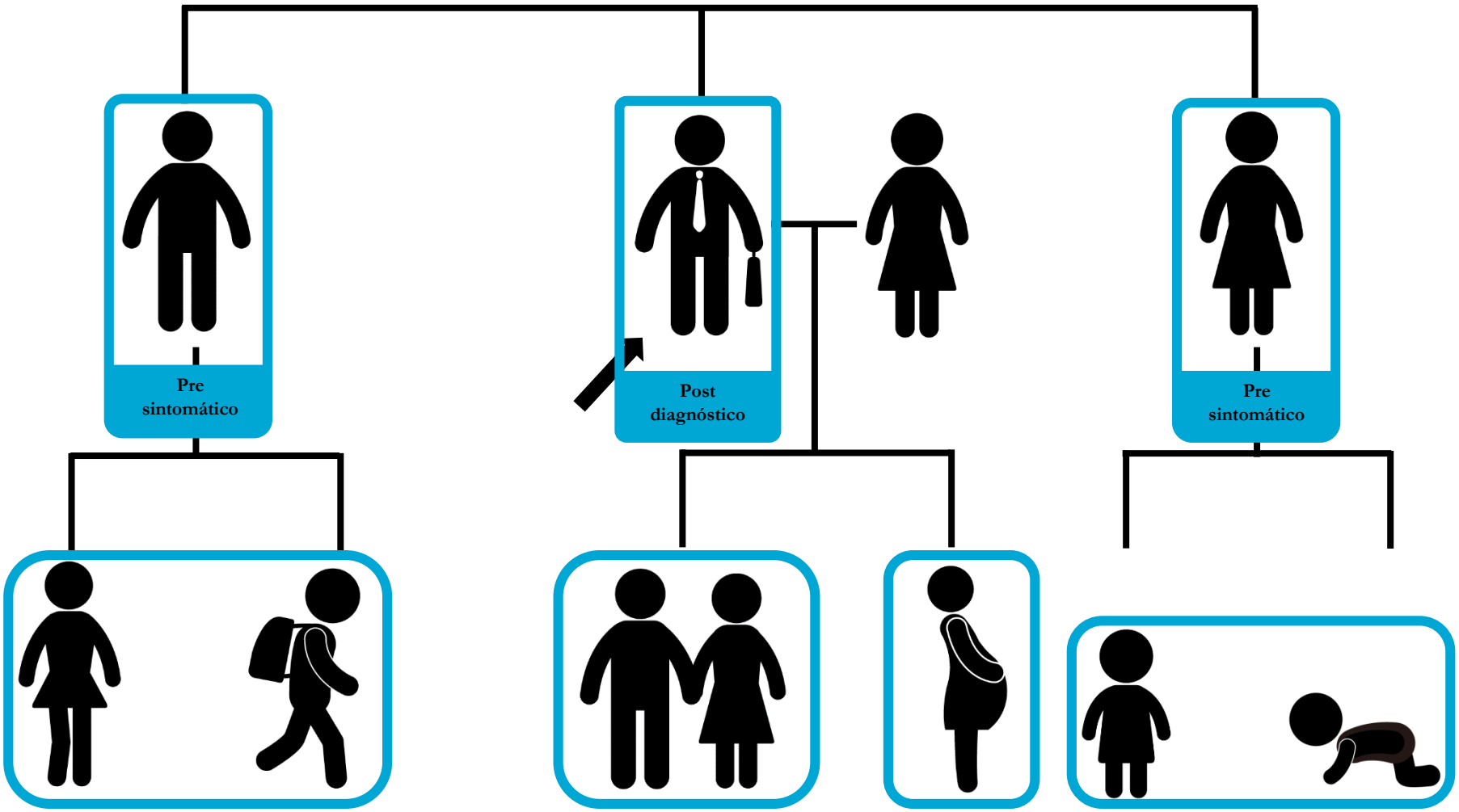
¿Qué podemos hacer?



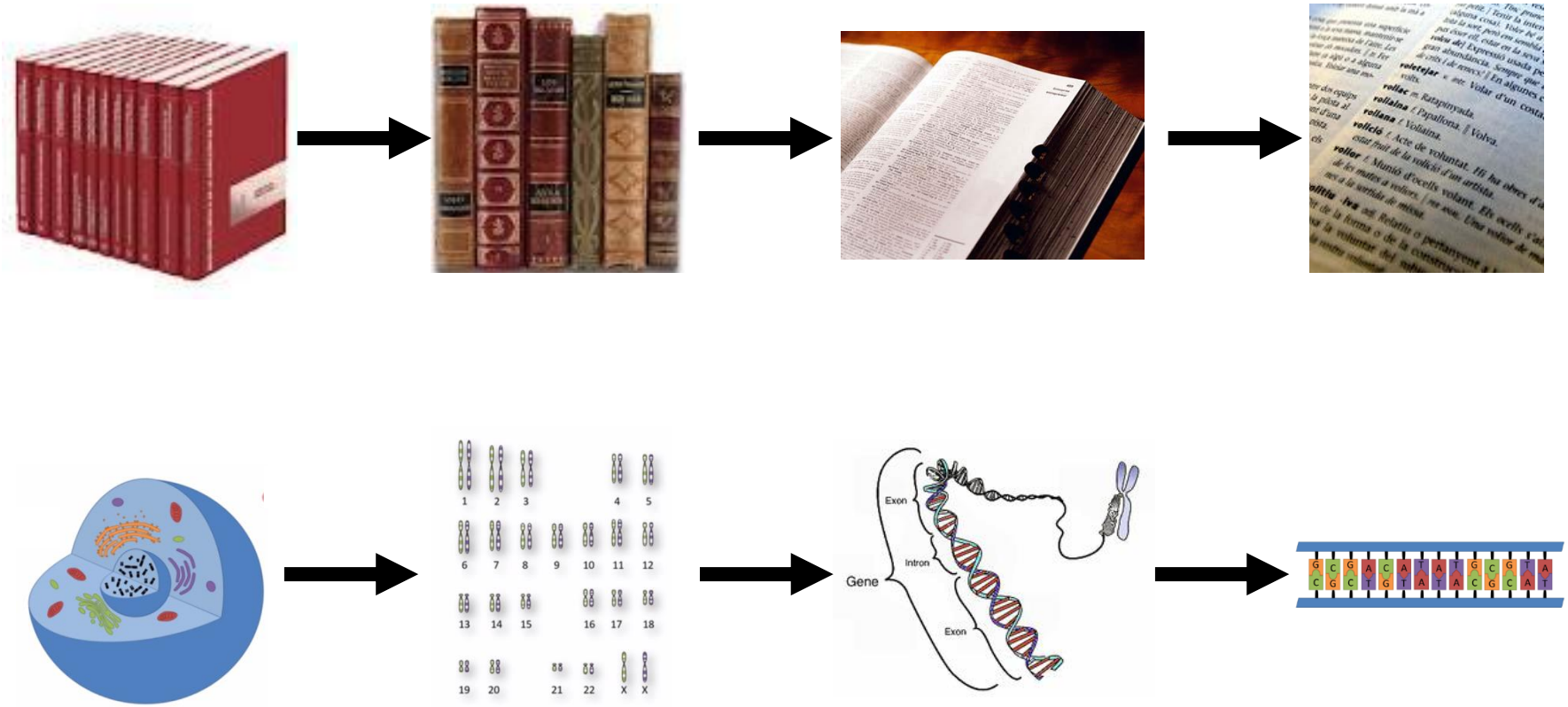
- Información acerca de la enfermedad
- Implicaciones para la familia
- Identificación de familiares a riesgo
- Posibilidad de estudio genético
- Derivación a otros profesionales
- Contacto con asociaciones de pacientes



¿Qué podemos esperar de una consulta?



¿Qué podemos esperar de una consulta?



EURORDIS.ORG

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

¿Qué podemos esperar de una consulta cuando no hay un diagnóstico?

- Riesgo según el árbol familiar o riesgo empírico
- Opciones reproductivas limitadas

- Ansiedad y estrés por recibir una probabilidad y pocas opciones
- Frustración por venir con expectativas altas (hacer un test y tener una respuesta)

Espacio para resolver dudas, encontrar apoyo, abordar sentimientos de culpabilidad y miedo

¿Y cuál es la situación de la genética en España?

PROYECTO DE REAL DECRETO POR EL QUE SE CREAN NUEVOS TÍTULOS DE ESPECIALISTA

En el plazo de tres meses desde la entrada en vigor de este real decreto se constituirán las nuevas Comisiones Nacionales de las especialidades de, Enfermedades Infecciosas, **Genética Humana**, Medicina de la Educación Física y del Deporte, Medicina Legal y Forense, Psiquiatría Infanto-Juvenil, y Urgencias y Emergencias.

Artículo 55. *Consejo genético.*

1. Cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios será preciso garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado, en la forma en que reglamentariamente se determine, respetando en todo caso el criterio de la persona interesada.

2. El profesional que realice o coordine el consejo genético deberá ofrecer una información y un asesoramiento adecuados, relativos tanto a la trascendencia del diagnóstico genético resultante, como a las posibles alternativas por las que podrá optar el sujeto a la vista de aquél.

"Siguiendo las recomendaciones de mi médico, llamé a la asesora genética, al menos para saber qué tenía que decirme. Me sentía muy escéptica ante el proceso…

…hablamos mucho acerca de la información médica y genética. Pero lo que más me sorprendió fue lo hábil que era en sacar aquellos temas que realmente no me dejaban dormir…

Al final del proceso, me di cuenta de cuánto había aprendido respecto a mi propia fortaleza y espero, algún día, poder transmitirlo a alguien más."

Paciente de 35 años, diagnosticada de Síndrome de Lynch.

http://www.pennmedicine.org/pahosp/cancer/programs/crep/genetic-counseling-gi-cancer-risk.pdf

Muchas gracias por vuestra atención

Clara Serra Juhé

Investigadora CIBERER

clara.serra@upf.edu

EURORDIS.ORG