

GRUPO DE TRABAJO SOBRE INCLUSIÓN DEL **CENTRO FAMILIAR**

CONSEJOS Y ASPECTOS DESTACADOS PARA FAMILIAS



ENTRADA AL MUNDO DE LA GENÉTICA PEDIÁTRICA

INFORMACIÓN PARA TENER EN CUENTA EN SU PRIMERA CITA

Es posible que se pida a las familias que vayan a ver a un profesional en genética por varias razones. Esa persona pertenece al grupo de profesionales de atención de salud con títulos especializados y experiencia en genética médica y en asesoramiento. Entre ellos cabe citar genetistas, asesores genéticos y personal de enfermería genética, todos ellos formados en genética. Si su familia está en esta situación, es comprensible que tenga muchas preguntas. Esperamos que esta información sea útil para que usted y su familia entiendan por qué se puede necesitar una cita con un profesional en genética y qué pueden esperar.

¿POR QUÉ NECESITAMOS VER A UN PROFESIONAL EN GENÉTICA?

No es raro que un pediatra u otro médico de familia le sugiera a una familia que haga una cita con una clínica de genética. Se puede referir a una persona a un profesional en genética a lo largo del curso de la vida, incluso durante el embarazo, después del nacimiento de un niño, en la niñez o en la edad adulta. Existen muchas razones por las cuales usted podría ver a un profesional en genética, como cuando:

- ✓ Usted tiene un embarazo en curso o piensa quedar en ese estado y le preocupa la salud de su bebé.
- ✓ Su bebé tuvo un resultado fuera de la escala normal en la evaluación del recién nacido.
- ✓ Usted o su pareja tienen una condición genética común en su familia.
- ✓ Usted se preocupa por la salud, el crecimiento o el desarrollo de su hijo. Aquí encontrará una lista de avisos de alerta sobre genética.



Aquí

- ✓ A usted, a su hijo o a un familiar se le ha diagnosticado una condición genética.
- ✓ Le preocupa que usted, su niño o un familiar tenga una condición genética o heredada y quisiera obtener más información.

¿QUIÉN ESTARÁ **ALLÁ**?

Por lo general, hay un equipo que trabaja junto para apoyar a las familias en el cuidado de su hijo. Una cita en una clínica de genética podría incluir una reunión con varias personas, tales como el genetista, un asesor genético, un miembro del personal de enfermería genética y tal vez un trabajador social. Un genetista clínico es un especialista que ha recibido formación superior especializada y tiene experiencia para darles a los niños el singular cuidado médico que necesitan. Los asesores genéticos comparten educación, apoyo y recursos para ayudar a las familias a entender la forma en que la condición de su niño podría afectarlo a él o afectar a su familia. Un miembro del personal de enfermería genética es un profesional licenciado en enfermería con formación especial y capacitación en genética. Un trabajador social puede proporcionar recursos similares junto con otra información sobre entidades comunitarias y gubernamentales.

¿QUÉ SUCEDERÁ EN LA CITA

Una cita para tratar cuestiones de genética es una conversación. Usted podrá hacer preguntas durante la consulta. Esta última puede durar una hora o más, especialmente si es su primera consulta y según la información cubierta. Este es un momento oportuno para que el equipo de genética conozca a su niño y a su familia y hable con usted sobre el historial médico y de salud de su familia.

Según el motivo de la consulta, pueden ocurrir algunas cosas importantes durante la misma:

- ✓ Si el paciente, la pareja o la familia fueron referidos a la clínica de genética, el profesional en genética analizará el motivo de la referencia.
- ✓ El equipo tomará el historial de salud de tres generaciones de la familia como mínimo y documentará todas las condiciones genéticas o los problemas de salud de cada familiar.
- ✓ Un médico puede hacerles un examen físico completo y ordenar análisis de laboratorio para descartar o diagnosticar una condición genética o referirlo a otros especialistas médicos. Es posible que le pida permiso para tomar fotografías que le ayuden a precisar el diagnóstico.
- ✓ El asesor genético puede darle asesoramiento de respaldo e información sobre recursos y redes de apoyo para conectarse con otras familias.
- ✓ El profesional en genética explicará el diagnóstico y cualquier problema relacionado con la condición, incluso cómo se espera que evolucione y cómo se maneja, cuáles son las opciones de tratamiento, la disponibilidad de pruebas genéticas y las posibilidades de que se presente la condición en embarazos futuros.
- ✓ El profesional en genética también explicará cómo puede o no puede afectar esta condición a otros familiares y le dirá si recomienda hacerles pruebas a ellos.

Todo esto puede hacerse en una consulta o durante varias sesiones. El equipo de atención de salud puede pedirle que regrese para varias citas de seguimiento.

TELESALUD

Un creciente número de proveedores de atención médica emplea tecnología para ampliar el acceso a los servicios de atención de salud. Una de las formas de llegar a los pacientes es por medio del sistema de telesalud.

La Red de Genética del Medio Oeste de los Estados Unidos (Midwest Genetics Network) produjo videos específicamente para que los pacientes y las familias pudieran conocer mejor los beneficios de ver a un proveedor de atención de salud por medio del sistema de telemedicina. Estos videos lo introducirán a usted a la telemedicina, describirán qué puede esperar y le ayudarán a beneficiarse al máximo de su cita de telemedicina

 <https://midwestgenetics.org/resources/telemedicine-resources/>

¿QUÉ HACEMOS ANTES DE IR?

Probablemente usted recibirá instrucciones de la clínica de genética sobre la forma de prepararse para la cita. Pregunte cuánto tiempo podría durar esa primera cita para estar preparado. Típicamente, antes de la consulta se le podrían dar las siguientes instrucciones.

- ✓ **Comuníquese con su compañía de seguros** para averiguar si cubre el costo de la cita de genética y las pruebas genéticas o si usted deberá pagar parte del costo de algunas o de todas las citas. Aquí puede encontrar recursos sobre la cobertura del seguro.

 [Aquí](#)

- ✓ **Averigüe** lo que más pueda sobre el historial de salud de su familia. Hable con sus familiares para tratar de encontrar información médica sobre sus hermanos, padres, tías, tíos, primos, abuelos, hijos y nietos. Para determinar si una condición es común en la familia, el asesor genético hará preguntas relacionadas con los problemas por los cuales fue a verlo la persona. Aquí puede encontrar recursos para preparar el historial de salud de la familia.

 [Aquí](#)

- ✓ **Junte todos sus expedientes médicos** médicos y, si es posible, los de los familiares que también pueden estar afectados por esa condición genética particular.
- ✓ **Piense en ir con un acompañante**, ya sea un amigo o un familiar, para que lo apoye y le ayude a recordar toda la información que reciba.
- ✓ **Anote las preguntas** y las preocupaciones con anticipación. Sería conveniente que llevara una libreta y un bolígrafo para tomar notas durante la reunión.

¿QUÉ PREGUNTAS PODRÍAMOS HACER DURANTE ESTA PRIMERA CITA?

Es probable que usted tenga muchas preguntas. A continuación, se ofrece un ejemplo de las preguntas que podría hacer:



1. ¿Necesita mi niño pruebas genéticas? Why does my child need genetic testing?
2. ¿Por qué necesita mi niño pruebas genéticas?
3. ¿Qué clases de pruebas genéticas se harán?
4. ¿Dónde y cómo se harán?
5. ¿Cuánto tiempo se tardará la entrega de los resultados?
6. ¿Pagará mi compañía de seguros el costo de las pruebas genéticas? Si no, ¿qué otras opciones puedo explorar?
7. ¿Qué me dirán las pruebas genéticas sobre mi hijo?
8. Si las pruebas permiten dar un diagnóstico, ¿qué significará esto para mi hijo?
9. ¿Hay otros familiares que necesitarán someterse a pruebas genéticas?
10. ¿Podrá hablarme usted sobre cualquier tratamiento que ayude a mi hijo?
11. ¿Qué sucede si la prueba genética no permite dar un diagnóstico?
12. ¿Se necesitará hacer otras pruebas?
13. ¿Qué viene después?
14. ¿Necesitamos regresar para otra cita?
15. ¿En general, ¿cuál es el intervalo entre citas?
16. ¿Dónde puedo encontrar más información sobre genética y pruebas genéticas?
17. ¿Cómo puedo relacionarme con otras familias que están lidiando con problemas similares?
18. ¿Dónde puedo encontrar un grupo de apoyo o conectarme con otras familias?
19. ¿Cuál es la mejor forma de comunicarme con usted si tengo otras preguntas más adelante?

¿QUÉ SUCEDE **DESPUÉS?**

El equipo de genética podría ordenarle a su hijo otras pruebas como un análisis de sangre o una radiografía. En algunos casos, también se pueden recomendar análisis de sangre para otros familiares como los padres o los hermanos. El equipo también redactará un informe sobre la condición de su hijo y las sugerencias que tiene en cuanto a los pasos siguientes. El informe será parte del expediente médico de su hijo para que usted y otros médicos puedan leerlo.

Es posible que en la primera cita usted no reciba un diagnóstico de lo que tiene su hijo. Quizá su hijo no tenga una condición genética o el médico esté a la espera de los resultados de las pruebas para poder dar un diagnóstico.

Si tiene preguntas después de la cita, comuníquese con la oficina de genética. Es posible que necesite citas futuras para tratar cuestiones de genética, de modo que le convendrá mantenerse en contacto para ver cuándo debe regresar. Si necesita obtener más información o hablar con alguien que entienda su situación, solicite recursos de utilidad para usted y familia. También podría tener en cuenta estos recursos nacionales, que son lugares para obtener más información:

The Family Center (Centro Nacional de Educación Genética y Apoyo Familiar)

Expecting Health

National Coordinating Center for the Regional Genetics Networks

Regional Genetics Networks

Global Genes

NORD (National Organization for Rare Disorders) (Organización Nacional de Enfermedades Raras)

Genetic Alliance

Conéctese con el programa Parent Center for Parent-to-Parent (P2P) para obtener apoyo. P2P es un programa que proporciona información y apoyo emocional individual a los padres de niños con necesidades especiales. Se escogen cuidadosamente padres de familia con formación y experiencia para establecer relaciones individuales con padres que son nuevos en el programa.

Parent Center for Parent-to-Parent (P2P)

Aunque al principio no haya un diagnóstico claro, el equipo de genética puede darle información sobre los pasos siguientes y los recursos disponibles.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos a todos los miembros del Centro Familiar: Grupo de Trabajo sobre Inclusión que compartieron sus conocimientos y perspectivas al crear este documento.

Molly Martzke

Bailey Perez

Cindy Weber

Mita Bhattacharya

Marie Torres Perez

Deepa Srinivasavaradan

Jeannette Mejias

Linda Hampton Starnes

Sarita Edwards

Michael Allen

Este documento es apoyado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos (HHS) como parte de un premio por un total de 400.000 dólares con 0 por ciento financiado con fuentes no gubernamentales (UH8MC30771). Los contenidos son los del(s) autor(s) y no representan necesariamente las vías oficiales de HRSA, HHS, o el Gobierno de los Estados Unidos, ni un respaldo. Para más información, visite [HRSA.gov](https://www.hrsa.gov).

© 2024 National Genetics Education and Family Support Center at Expecting Health

