National Genetics Education and Family Support Center

PARA ENTENDER **SUS GENES**

UNA GUÍA PARA EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Contenido

QUÉ ES LA "GENÉTICA"? 3

QUÉ ES UN GENÉTICO ASESOR? 5

PRENATAL/PRECONCEPCIONAL ASESORAMIENTO GENÉTICO 9

GENERAL, PEDIÁTRICO Y PARA ADULTOS ASESORAMIENTO GENÉTICO 10

ASESORAMIENTO GENÉTICO SOBRE EL CÁNCER 11

OTRAS ESPECIALIDADES DE ASESORAMIENTO GENÉTICO 12

RECURSOS 13

AGRADECIMIENTOS 14

QUÉ ES LA **"GENÉTICA"?**

La genética es el estudio de los genes y la herencia.

- *Los genes son las instrucciones que le indican al cuerpo cómo crecer y desarrollarse.*
- Los genes se encuentran en estructuras llamadas cromosomas.
- Una persona recibe la mitad de sus genes o de su información genética de la madre (el óvulo) y la mitad de su información genética del padre (el esperma). Eso significa que tiene dos copias de cada cromosoma y dos copias de cada gen, en cada célula del cuerpo.
- Cada parte del cuerpo está compuesta de muchas células que funcionan juntas, como bloques fundamentales.
- El genoma humano se define como todas las instrucciones que tiene una célula para crear una persona.

Otra forma de pensar en esto es la siguiente:

Un gen es como una receta en un libro de recetas.
Un cromosoma es como un libro de recetas.
Un genoma es como una colección completa de libros de recetas

Gen

Cromosoma

Genome

- *La herencia es la forma en que los genes o la información genética se pueden transmitir de los padres a los hijos o de una generación a la siguiente. No controlamos los genes que heredamos o que heredan nuestros hijos.*
- Una persona puede tener una condición genética si hay un cambio en la forma en que funciona un gen (también conocida como mutación), un cambio en la estructura de un cromosoma (partes extra o faltantes de los cromosomas) o un cambio en el número de cromosomas (cromosomas completos extra o faltantes). La forma en que una condición genética afecta a una persona depende de qué instrucciones cambian para el cuerpo.
- A partir del ejemplo del libro de recetas, se puede pensar que una condición genética es una receta con un cambio en los ingredientes o las instrucciones, o un libro de recetas al cual le faltan varias recetas, o un libro de recetas extra o faltante en la colección completa de libros.
- Algunas condiciones genéticas ocurren porque se hereda un cambio genético de uno de los padres o de ambos. Algunas suceden sencillamente por casualidad por primera vez en esa persona. Otras condiciones pueden deberse tanto a cambios genéticos como a factores ambientales.
- *En las pruebas genéticas se examinan detenidamente los genes o los cromosomas de una persona para determinar si hay cambios causantes de condiciones genéticas. Los resultados o la información que se obtienen de las pruebas genéticas son específicos de cada prueba.*
- A partir del ejemplo del libro de recetas, se puede pensar que las pruebas genéticas son como la lectura de la receta para buscar el cambio de los ingredientes o las instrucciones, buscar las recetas faltantes en el libro de recetas o buscar el libro extra o faltante en la colección completa de libros.

QUÉ ES UN ASESOR **GENÉTICO?**

Un asesor genético es un experto en atención de salud formado en genética y asesoramiento. Ayuda a las personas o a las familias a entender la información sobre los genes, la herencia y la forma en que una condición podría estar vinculada a un cambio genético según el historial personal o familiar. También proporciona información sobre diferentes opciones en materia de pruebas genéticas. La meta del asesoramiento genético es educar y apoyar a las personas que desean conocer mejor su información genética personal o familiar.

Los asesores genéticos trabajan en diferentes campos de atención de salud, entre los que cabe citar:

- Asesoramiento preconcepcional/ prenatal (antes del embarazo/durante el embarazo)
- Muchos otros campos
- Asesoramiento sobre el cáncer
- Asesoramiento para adultos
- Asesoramiento pediátrico

Los asesores genéticos atienden a los pacientes en hospitales, clínicas particulares o teleconsultas de salud (videoconferencias). Las referencias a asesores genéticos a menudo provienen del personal médico o de enfermería, pero a veces las personas pueden marcar citas directamente con un asesor genético. Es común que se refiera a una persona a un asesor genético antes o después de una prueba genética o para discutir el historial médico personal o familiar.

Qué se puede esperar durante una consulta de asesoramiento genético

Cada sesión de asesoramiento genético es única. La duración de la sesión y lo que se discute dependerán de la razón por la cual se necesita asesoramiento genético. Por lo común, una consulta incluye lo siguiente:

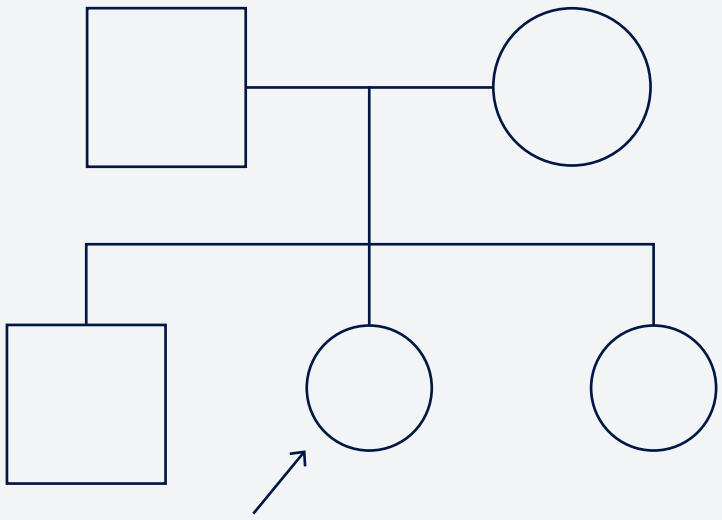
- Hablar sobre preguntas, preocupaciones y metas de la persona o de los familiares.
- Hacer preguntas sobre el historial médico personal y familiar.
- Explicar las opciones en materia de pruebas genéticas.
- Dar información sobre recursos útiles y apoyo.

Hablar sobre preguntas, preocupaciones y metas

Durante una consulta, un asesor genético hace preguntas para saber qué información es más importante para la persona o los familiares. Esto le ayuda a adaptar una sesión a las diferentes necesidades de cada persona. En una cita se puede cubrir mucha información. A menudo surgen preguntas después de una consulta, de manera que puede ser útil discutir las opciones referentes a llamadas telefónicas o una cita de seguimiento con el asesor genético.

Hacer preguntas sobre el historial médico personal y familiar

Un asesor genético a menudo dibuja el árbol genealógico de una persona, un esquema con símbolos que representan a diferentes familiares, al preguntar sobre el historial médico personal y familiar. Este historial incluye a los hermanos, hermanas, hijos, padres, tías, tíos, primas y abuelos de la persona. Un árbol genealógico es una forma de buscar patrones dentro de la familia con el fin de ver si una condición puede ser heredada.



En este ejemplo de árbol genealógico, la flecha señala a la persona que recibe asesoramiento genético. El hermano y la hermana de esa persona están a cada lado y los padres están arriba. Los detalles relativos a cada persona se agregan al tomar el historial médico familiar.

Un asesor genético puede preguntar si hay un historial personal o familiar de varias condiciones de salud o relacionadas con el aprendizaje. Algunos términos pueden ser desconocidos, de modo que es importante pedir aclaración si se necesita. A continuación, se citan algunas de las cosas que se pueden preguntar, junto con otros nombres usados a veces:

- Problemas del desarrollo
  - También se pueden llamar *discapacidades intelectuales, cognitivas o del desarrollo.*
  - Ejemplos: alguien que ha tenido dificultades del desarrollo físico, el aprendizaje, el lenguaje o el comportamiento durante toda la vida. También se pueden incluir los trastornos del espectro autista.

- Physical differences at birth
  - Se pueden llamar un *defecto congénito o un trastorno congénito.*
  - Ejemplos: una hendidura o una abertura en el labio, un orificio en el corazón que exige cirugía.
- Long-term health conditions
  - Se pueden llamar *problemas crónicos de salud*
  - Ejemplos: diabetes, enfermedad del corazón
- Salud mental o conductual
  - Se puede llamar *trastornos de salud mental*
  - Ejemplos: trastorno bipolar, esquizofrenia
- Condiciones genéticas
  - Se pueden llamar *síndrome genético o anomalía genética y pueden incluir condiciones relacionadas con los cromosomas.*
  - Ejemplo: anemia de células falciformes, enfermedad de Huntington, síndrome de Down
- Muerte de un bebé un poco antes o después del nacimiento
  - Puede llamarse *mortinato o muerte neonatal*
- Pérdida del embarazo o aborto espontáneo
- Cáncer

El asesor genético también hará preguntas específicas sobre el motivo de la consulta.

Cuando sea posible, es mejor recopilar esta información entre los familiares antes de la consulta con el asesor genético. Además, está bien si no se dan todos los detalles durante la cita; la información se le puede proporcionar a ese profesional en fecha posterior.

Explicar las opciones en materia de pruebas genéticas

Es posible que se mencionen las pruebas genéticas durante una consulta para asesoramiento genético, según la situación. Por lo común, esta discusión cubre lo siguiente:

- Los resultados de las pruebas genéticas, si ya se han hecho.
- Qué opciones hay en materia de pruebas genéticas.
- Las razones por las cuales una persona podría optar por realizarse esas pruebas o no.
- Cómo se hace la prueba, por ejemplo, con una muestra de sangre o de saliva.
- Cuándo se puede hacer la prueba, lo cual podría ser el mismo día o después si se necesita más tiempo para decidir.
- Comunicación y significado de los resultados.
- El posible impacto emocional de los resultados de las pruebas para la persona y la familia.
- Qué medidas se pueden tomar a partir de los resultados de las pruebas.

La decisión de hacerse las pruebas genéticas o no es una opción muy personal, según las necesidades particulares de una persona o de una familia. Los asesores genéticos apoyan la opción que tiene cada persona para decidir lo que es mejor para ella. Algunas personas podrían optar por hacerse una prueba genética porque los resultados pueden orientar el cuidado médico o el tratamiento. Otras pueden decidir que no se van a hacer la prueba genética porque en ese momento la información no es tan útil para ellas.

Preguntas comunes de los pacientes si se hacen o piensan hacerse las pruebas genéticas:

- ¿Dará esta prueba una respuesta clara sobre lo que le sucede a una persona o a su familia?
  - Un asesor genético puede explicar lo que puede indicar o no una prueba sobre una condición o sobre su impacto en una persona. Una prueba puede llevar a descartar o a diagnosticar una condición, dar probabilidades de tener una condición o dar resultados indefinidos que exigen más pruebas. También puede surgir información imprevista, como la inexistencia de una relación de paternidad. Las pruebas podrían repetirse en el futuro cuando mejoren la tecnología y la comprensión de las condiciones genéticas.
- ¿Cuánto cuesta la prueba?
  - Los costos de las pruebas y la cobertura del seguro de estas últimas dependen de la situación.
  - Un asesor genético podría tener alguna información útil, pero a veces la persona necesita comunicarse con la compañía de seguros para obtener mayores detalles.
- ¿Cuándo y cómo se comunicarán los resultados?
  - Un asesor genético puede dar una idea de cuándo estarán listos los resultados. Estos últimos se podrían publicar en un portal para pacientes, enviar por correo electrónico o dar por teléfono o en una cita de seguimiento. Es posible que una persona reciba los resultados tan pronto estén listos, por lo que puede recibirlos al mismo tiempo que su asesor genético. Es importante hablar sobre lo que se puede esperar y planear cómo se van a discutir los resultados antes de tomar otras medidas.
- ¿Podrían las pruebas genéticas ocasionar discriminación de una persona o de su familia por su condición genética?
  - La Ley de No Discriminación por Información Genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA por sus siglas en inglés) es una ley federal de los Estados Unidos que confiere protección contra la discriminación genética en el trabajo y en el seguro médico. En la sección de recursos se puede encontrar un enlace para obtener más información sobre esta ley o también se puede discutir con un proveedor de atención médica.

Proporcionar información sobre recursos útiles y apoyo

Un asesor genético puede ayudar a una familia a entender los resultados de una prueba genética o de un diagnóstico de una condición genética o las dificultades que se presentan cuando no se tiene un diagnóstico. Algunas familias necesitan apoyo emocional, otras buscan recursos útiles y otras procuran ambas cosas. Cada persona y cada familia son diferentes y sus necesidades pueden cambiar con el transcurso del tiempo. La información útil obtenida de un asesor genético puede incluir sugerencias sobre sitios web, libros o artículos que tienen información fiable y precisa, así como grupos de apoyo o redes relacionadas con una condición genética específica. Un asesor genético también puede dar orientación sobre asuntos sociales, éticos y legales relacionados con los resultados de las pruebas genéticas. Según la condición, es posible que los asesores genéticos estén enterados de oportunidades para conectarse con otras familias localmente o participar en investigaciones sobre la condición correspondiente.

ASESORAMIENTO GENÉTICO **PRENATAL/PRECONCEPCIONAL**

En cualquier momento en que haya un embarazo, existe la posibilidad de que el bebé tenga una condición genética, una diferencia física o un problema del desarrollo. Un asesor genético prenatal ayuda a explicar estas posibilidades basándose en factores como la edad de la persona, su historial familiar o los resultados de pruebas o de ecografías durante el embarazo. A menudo se refiere a las personas a un asesor genético prenatal si alguno de esos factores aumenta la posibilidad de tener un bebé con una condición. También es común consultar a un asesor genético sencillamente porque hay un embarazo en curso para revisar todas las opciones de pruebas disponibles cuando se espera un bebé. Los asesores genéticos también se reúnen con las personas que tienen dificultad para quedar embarazadas o que planean un futuro embarazo (asesoramiento preconcepcional).

Qué se puede esperar durante una consulta de asesoramiento genético prenatal/preconcepcional

Una consulta de asesoramiento genético puede tener lugar el mismo día que una ecografía cuando hay un embarazo en curso o puede programarse en días distintos. A veces la consulta abarca una reunión con otros especialistas que tratan el embarazo, como un perinatólogo o un especialista en medicina materno-fetal.

Durante una sesión de asesoramiento genético prenatal/preconcepcional, las preguntas incluyen la edad de la persona embarazada o que piensa quedar en ese estado, la edad de su pareja, el número de embarazos previos, las pérdidas del embarazo, los medicamentos que toma, las enfermedades sufridas durante el embarazo y los resultados de ecografías o de pruebas genéticas anteriores. Según la información disponible, un asesor genético examinará las pruebas realizadas para varias condiciones y explicará el posible significado de los resultados. Las pruebas pueden realizarse antes o después del embarazo o durante el mismo y se harán a la persona embarazada, a su pareja o al producto del embarazo. Los asesores genéticos prenatales ofrecen apoyo y orientación para ayudar a las personas a determinar qué información sobre el bebé es más útil para ellas. Esto puede incluir la necesidad de hacer pruebas genéticas o de entender mejor un diagnóstico conocido o presunto durante el embarazo.

ASESORAMIENTO GENÉTICO **GENERAL, PEDIÁTRICO Y PARA ADULTOS**

Los asesores genéticos en las clínicas de genética general atienden a niños o adultos con condiciones genéticas conocidas o presuntas. Un asesor genético suele trabajar con otros miembros de un equipo de atención de salud, incluso con un especialista llamado médico genetista. Se puede referir a un bebé a una clínica de genética general si tiene resultados anormales en la evaluación para recién nacidos o si se sospecha que tiene una condición genética basándose en cambios físicos o del desarrollo. Algunas clínicas (las clínicas de genética pediátrica) se concentran en los niños, otras (las clínicas de genética adulta) en los adultos y otras (las clínicas genéticas especializadas) en condiciones específicas como los trastornos musculoesqueléticos.

Qué se puede esperar durante una consulta de asesoramiento genético en una clínica de genética general

Las consultas a una clínica de genética a menudo constan de una reunión con varios miembros del equipo. Una cita puede incluir un examen físico completo hecho por el médico genetista, además de una consulta con el asesor genético. eing the genetic counselor.

Durante una consulta a una clínica de genética general, las preguntas pueden incluir preocupaciones por la salud del niño o del adulto, el historial familiar de condiciones similares y los resultados de pruebas o evaluaciones anteriores. Se pueden recomendar más pruebas para examinar los cambios genéticos o algunas sustancias en la sangre u otros exámenes como radiografías. El asesor genético y el médico genetista pueden determinar cuáles son las mejores pruebas para descubrir un diagnóstico en cada situación. También pueden proporcionar información sobre lo que se puede esperar cuando existe una condición y ayudar a las familias a conectarse con otros especialistas. A veces, las pruebas no permiten obtener una respuesta y se necesitan más consultas. Ya sea que se conozca, se sospeche o esté pendiente el diagnóstico, un asesor genético trabaja con la familia para atender sus necesidades en materia de información y apoyo.

ASESORAMIENTO GENÉTICO **SOBRE EL CÁNCER**

Los asesores genéticos sobre el cáncer se reúnen con personas con historial personal o familiar de cáncer. Si bien la mayoría de los tipos de cáncer ocurren al azar, algunos se presentan por causa de cambios genéticos heredados, conocidos como cáncer hereditario. Si alguien hereda un cambio genético vinculado al cáncer, tiene una mayor posibilidad de presentar ciertos tipos de cáncer. Se refiere a la persona a un asesor genético sobre el cáncer cuando su historial indica un mayor riesgo de cáncer hereditario. Las razones de la referencia incluyen diagnóstico temprano de cáncer, varios tipos de cáncer en una persona o un diagnóstico de un tipo de cáncer raro. Luego, los asesores genéticos sobre el cáncer evalúan la probabilidad de que un cambio genético heredado cree el riesgo de manifestación de cáncer y si las pruebas genéticas pueden ser útiles.

Qué se puede esperar durante una consulta de asesoramiento genético sobre el cáncer

Cualquier persona con historial personal o familiar de cáncer puede reunirse con un asesor genético sobre el cáncer. Este asesor puede examinar a alguien como parte de una consulta con otros miembros del equipo de cuidado del cáncer o en una cita aparte. Entre las preguntas que se hacen durante una consulta de asesoramiento genético sobre el cáncer están el tipo y la ubicación del cáncer, la edad en el momento del diagnóstico y los resultados de pruebas anteriores. Es útil tener esta información sobre cualquier persona con historial de cáncer.

Si se opta por las pruebas genéticas, un asesor genético explicará el significado de los diferentes resultados basándose en el historial personal y familiar. Si alguien tiene historial de cáncer, un asesor genético puede hablarle sobre las opciones para realizar pruebas genéticas y por qué pueden ser útiles para tomar decisiones sobre el tratamiento y el manejo del cáncer. Si hay familiares con cáncer, un asesor genético puede examinar el historial familiar y decidir si conviene hacer pruebas genéticas. Si se encuentra un cambio genético en alguien con historial familiar de cáncer, esa información puede ayudar a entender el riesgo de tener cáncer y qué medidas se pueden tomar en materia de pruebas, detección temprana y prevención. Puede ser importante compartir esa información con otros familiares que podrían haber heredado el mismo cambio.

OTRAS ESPECIALIDADES DE **ASESORAMIENTO GENÉTICO**

Los asesores genéticos trabajan en muchas otras especialidades, incluso en las siguientes:

- Enfermedades cardiovasculares (del corazón)Neurological (brain)
- Enfermedades neurológicas (del cerebro)
- Diferencias o variaciones en el desarrollo sexual (hormonas y órganos reproductivos/órganos genitales)
- Enfermedades psiquiátricas (salud mental)

Los asesores genéticos también se reúnen con personas que se han hecho pruebas genéticas de venta directa a los consumidores (DTC-GT por sus siglas en inglés), sin la intervención de un profesional de atención de salud. Pueden dar alguna información genética, como la ascendencia en el árbol genealógico, la reacción de alguien a determinados medicamentos (conocida como *farmacogenómica*) o si la persona es portadora de ciertas condiciones genéticas. Se recomienda tener una reunión con un asesor genético para revisar los resultados de la prueba DTC-GT. Esta información podría ser importante para una persona o para su familia y es posible que se necesiten pruebas adicionales.

Hay muchos otros entornos en los que un asesor genético puede intervenir en instrucción sobre los genes, la herencia y las opciones de prueba. Si alguien está interesado en hablar con un asesor genético puede preguntarle al proveedor de atención de salud o consultar uno de los sitios web indicados a continuación para obtener más información.

RECURSOS

Para obtener más información sobre asesoramiento genético o buscar un asesor genético, sírvase visitar el sitio de la National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Asesores Genéticos), que es de uso fácil para los pacientes:

- https://www.aboutgeneticcounselors.com/.
- https://sp.aboutgeneticcounselors.org/-QUI%C3%89NES-SON-LOS-ASESORES-GEN%C3%89TICOS/Who-Are-Genetic-Counselors (español).

Para buscar clínicas de genética por ubicación o por campo de especialidad, sírvase consultar el instrumento de búsqueda del American College of Medical Genetics and Genomics (Colegio Americano de Genética Médica y Genómica):

- https://clinics.acmg.net/site/index.

Para buscar una guía útil para la toma del historial médico familiar, sírvase consultar la hoja informativa correspondiente de la National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Asesores Genéticos)

- https://www.aboutgeneticcounselors.com/Portals/0/NSGENETIC COUNSELOR%20Family%20History%20Fact%20Sheet%20Feb%202021.pdf (inglés).
- https://sp.aboutgeneticcounselors.org/ (español).

Para obtener más información sobre la Ley de No Discriminación por Información Genética (Genetic Information Non-Discrimination Act), sírvase consultar el recurso del National Human Genome Research Institute (Instituto Nacional de Investigaciones sobre el Genoma Humano):

- www.genome.gov/sites/default/files/media/files/2020-09/GINA_patient_resource.pdf. (inglés).
- https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Ley-de-no-discriminacion-por-informacion-genetica#:~:text=La%20Ley%20de%20No%20Discriminaci%C3%B3n,de%20salud%20y%20el%20empleo (español)

Para obtener más información sobre los servicios genéticos, sívase visitor el sitio de la Centro Nacional de Educación Genética y Apoyo Familiar.

- https://nationalfamilycenter.org/

AGRADECIMIENTOS

Este documento es una revisión de la publicación citada a continuación:

National Society of Genetic Counselors; Genetic Alliance. Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counselling. Washington (DC): Genetic Alliance; 2008. Disponible en:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115508/ (inglés)

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132222/pdf/Bookshelf_NBK132222.pdf (español)

Grupo de Trabajo sobre Inclusión del Centro Familiar, Centro Nacional de Educaión Genética y Apoyo Familiar

Family Center Workgroup on Inclusion :

Molly Martzke
Bailey Perez
Cindy Weber
Mita Bhattacharya
Deepa Srinivasavaradan
Jeannette Mejias
Linda Hampton Starnes
Sarita Edwards

Consultor de Expecting Health : Rebecca Carter, MS, CGC

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.

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