

2º Congreso Argentino de Discapacidad en Pediatría

27, 28 y 29 de Septiembre de 2012

*Sede: Panamericano Buenos Aires Hotel & Resort
Ciudad de Buenos Aires*

Mesa Redonda: Avances en genética y discapacidad

Tema: Asesoramiento genético

Autor: Dra. Teresa Ciacci de Negrotti

Fecha: jueves 27 de septiembre

La práctica asistencial de la Genética Médica requiere consideraciones especiales: 1) la unidad de atención es la familia, 2) la causa genética* produce una carga emocional agregada; 3) las personas asesoradas tienen responsabilidad de comunicar posibles riesgos a sus parientes; 4) hay normas éticas específicas además de los principios de la Ética Médica general.

El AG es el corolario de un proceso diagnóstico previo. Durante este proceso los padres son informados de cada paso: porqué se les pide información familiar u otras, en qué consiste cada estudio, para qué se realiza y qué significan los resultados. Para realizar los estudios genéticos del niño/a se les solicita Consentimiento Informado. A lo largo del proceso diagnóstico muchos padres van haciendo preguntas que sólo podrán responderse en el Asesoramiento genético final.

Concepto de AG: consiste en la comunicación bidireccional entre el asesor y los consultantes sobre todo lo concerniente al diagnóstico, la causa y modo la transmisión hereditaria, los riesgos de recurrencia familiar, la existencia de posibles portadores sanos o personas presintomáticas** o predisuestas*** en la familia y las posibles opciones reproductivas para el caso en cuestión.

Objetivos del AG: contribuir a la prevención primaria y/o secundaria del desorden, estimular la toma de decisiones autónomas, ayudar a la adaptación psicológica a la patología y a las decisiones tomadas y facilitar la mejor calidad de vida de los afectados y la familia.

Requisitos para realizar el AG: a) **indispensables** :a) tener diagnóstico de certeza; sin este requisito no se puede realizar el AG; la conducta es programar el seguimiento evolutivo del paciente con la posibilidad de llegar al diagnóstico más adelante. b) conocer la causa genética y el modo de transmisión hereditaria (confirmar que no haya heterogeneidad genética**** para el desorden en cuestión). c) establecer los riesgos de recurrencia familiar. d) conocer las posibles opciones reproductivas ante el riesgo de recurrencia: tener hijos biológicos con o sin diagnóstico prenatal, utilizar gametas donadas o realizar diagnóstico pre-implantatorio. Las opciones deben ser suficientemente explicadas aunque es común que se requieran consultas adicionales para seguir tratando el tema. El asesor tiene que estimular la autonomía de los consultantes y dar toda la información posible sobre las opciones sin revelar su posición u opinión de forma explícita o sutil.

b) **adicionales** (si cabe): informar a los consultantes quiénes en la familia nuclear y extendida podrían ser posibles portadores sanos, afectados sin diagnóstico, futuros afectados en etapa pre-sintomática, o predisuestos a la patología y solicitarles que informen de ello a los familiares en riesgo para que ellos puedan consultar (Responsabilidad Familiar). En el caso de que no lo asumieran el asesor puede solicitarles su Consentimiento para que él mismo les pueda informar.

Prerrequisitos para realizar el AG: Equipo profesional calificado; Conciencia de las limitaciones; Capacidad de sentir empatía; Habilidad para comunicarse; Lenguaje, Ambito y Tiempo adecuados.

Principios Éticos: Autonomía; Confidencialidad; Privacidad; No-directividad (el consultante no debe ser dirigido o inducido por el asesor a tomar decisiones o cursos de acción que no provengan de su voluntad autónoma); Protección de menores: no realizar estudios genéticos de portadores sanos o de posibles afectados en etapa presintomática a los menores (Se requiere Consentimiento Informado y mayoría de edad). Solo se podrán realizar estudios presintomáticos a menores (con el Consentimiento de los padres), si conocer el

2º Congreso Argentino de Discapacidad en Pediatría
27, 28 y 29 de Septiembre de 2012

*Sede: Panamericano Buenos Aires Hotel & Resort
Ciudad de Buenos Aires*

resultado implica algún beneficio para el menor. Equidad en el acceso a los Servicios de Genética. Respeto a la diversidad cultural y religiosa y a las convicciones morales de las personas.

*causa genética :el factor genético puede ser determinante, con poca o nula participación del medio ambiente, o predisponerte en interrelación con factores ambientales

** etapa presintomática: en algunas enfermedades de comienzo tardío puede haber un período sin síntomas hasta la adultez

*** personas predispuestas: muchas enfermedades del adulto tienen predisposición genética (ej enf. cardiovascular, asma, etc)

****heterogeneidad genética: puede haber más de un gen responsable de una enfermedad con distintos modos de transmisión.