

ASESORAMIENTO GENETICO

Dra. Teresa Negrotti
2º Congreso Argentino de Discapacidad en Pediatría

- El Asesoramiento Genético (AG) es un acto médico de gran jerarquía cuyos objetivos, fundamentos y aspectos prácticos deben ser conocidos por todo el Equipo de Salud

“Primum non nocere”

Hipócrates de Cos (Siglo V a.C.)

Carga
emocional
agregada

Familia como
unidad de
atención

Consideraciones
especiales debido a
la causa de los
desórdenes genéticos

Responsabilidad
familiar

Etica médica
rigurosa

Carga emocional agregada

Negación, Culpa , Pérdida de la autoestima,
Estigmatización, Vergüenza,
Desesperanza, Miedo al futuro,
Miedo a la discriminación,
Búsqueda de significados,
Destrucción de los proyectos,
Pérdida de relaciones familiares y
sociales.

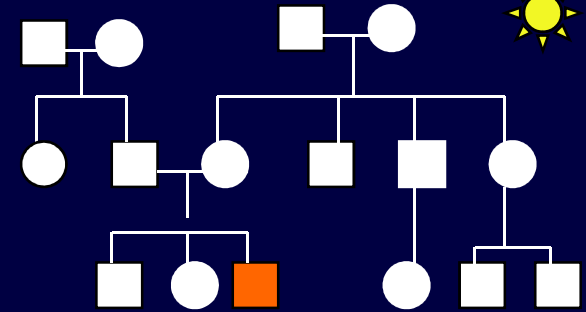


PROCESO DIAGNÓSTICO PREVIO AL AG



Historia prenatal y postnatal. Estudios previos

Primera consulta



Gestalt / Analítico

Examen físico

¡Personalización destacar lo normal!

(Ejemplo: Metabolopatía)

Categoría diagnóstica

(Ejemplo: DI /malformaciones)

Estudios complementarios

Interconsultas

Estudios genéticos

Diagnóstico de certeza y causa *

Seguimiento evolutivo

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Tratamiento
Prevención 2ria

Preguntas espontáneas y comunes de los padres

De qué se trata ; qué puede pasar?

¿Porqué ha ocurrido?

¿Hay tratamiento? ... se puede curar?

¿Cómo va a seguir en el futuro?

¿Hay riesgo de que se repita?

¿Se puede hacer algo para evitar la recurrencia?

¿Quiénes más tienen riesgos en la familia?

Estas preguntas se responden el AG

CONCEPTO DE Asesoramiento Genético

Consiste en un proceso de comunicación bidireccional entre el asesor y el individuo o familia para ayudarles a: 1) comprender los hechos médicos en cuestión, el papel de la herencia en la patología, los riesgos de recurrencia en la familia y la existencia de posibles portadores sanos y afectados presintomáticos; 2) comprender las opciones reproductivas posibles ante el riesgo; 3) realizar opciones autónomas y 4) lograr la mejor adaptación posible al trastorno o al riesgo de recurrencia

Objetivos del Asesoramiento Genético

Enfoques preponderantes

PREVENCIÓN
de la patología

Estimulación y facilitación de las
DECISIONES AUTÓNOMAS

ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA
a la enfermedad, riesgos y
decisiones tomadas

+

PROMOCIÓN
de la mejor
CALIDAD
DE VIDA !!!

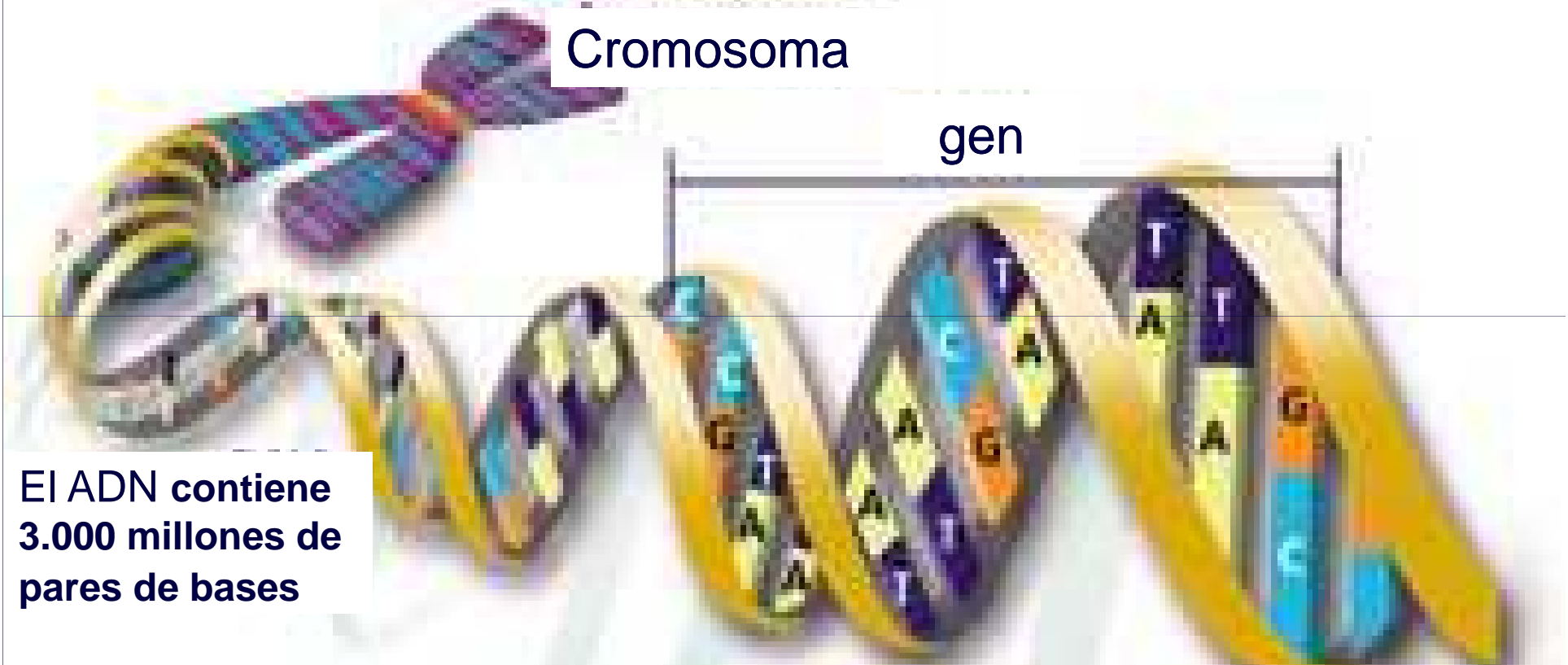
ASESORAMIENTO GENETICO

• REQUISITOS

- Diagnóstico de certeza y causa
- Modo de transmisión y riesgo de recurrencia
- Detección de familiares sanos posibles portadores y de posibles “sanos” presintomáticos
- Opciones reproductivas para el caso en cuestión.

GENOMA HUMANO

El ADN tiene las instrucciones para que el organismo se autoconstruya , funcione y se reproduzca



Cromosoma

gen

El ADN contiene
3.000 millones de
pares de bases

Hay 25.000 a 30.000 genes que codifican proteínas y que involucran el 2% del ADN. Hasta hoy se desconocían las funciones del 98% restante; **pero investigaciones muy recientes indican que en ese 98% hay tramos de ADN cuya función es la regulación de los genes y cuyas variaciones se relacionan con enfermedades**

**CAUSAS
CLASICAS
de los
DESÓRDENES
GENÉTICOS**

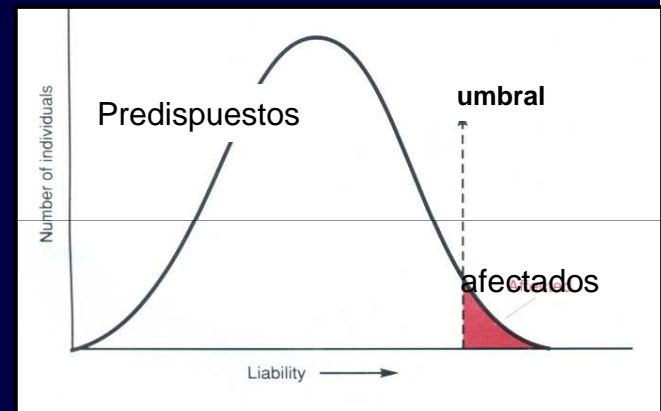


Mutación en un gen mayor
1-2 cada 100 RNV
Causa Monogénica
Determina el desorden

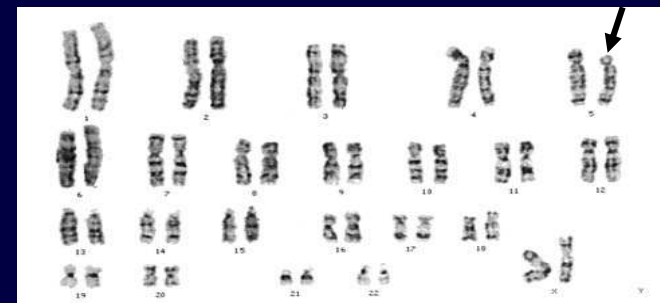
Variantes en 2 ó + genes
menores + factores
ambientales
? 60% de la población
Causa Multifactorial o
Compleja
Predispone al desorden

Anomalía cromosómica
1 cada 150 RNV
Causa Cromosómica
Determina el desorden

Desordenes mendelianos:
fibrosis quística; acondroplasia;
hemofilia; D.M. Duchenne,
Fragil X; etc.



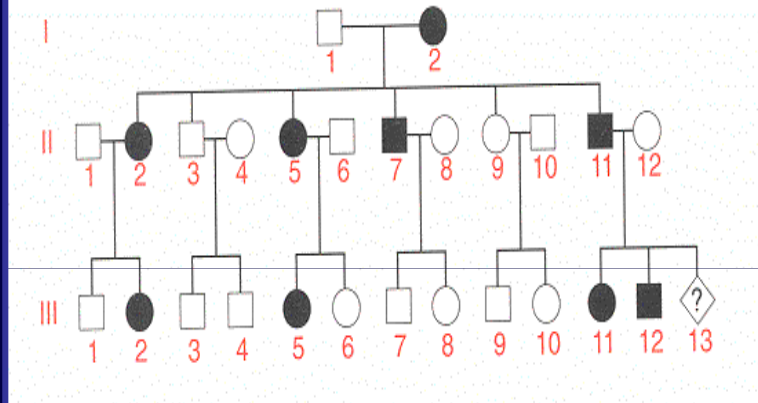
Defectos cong. aislados. Enf.
crónicas comunes del adulto



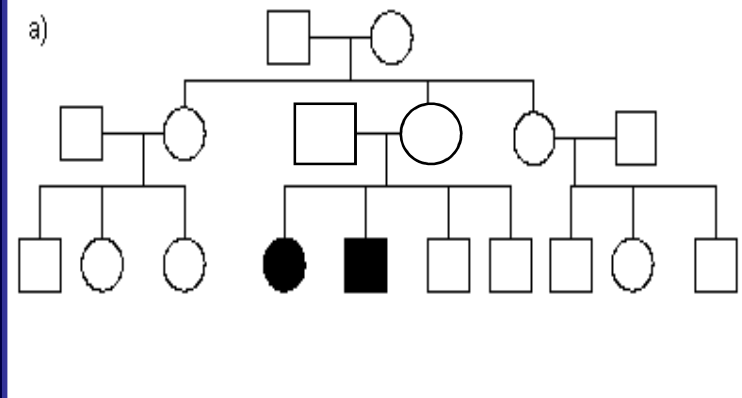
Causa monogénica o mendeliana

Patrones básicos de transmisión

Autosómica dominante



Autosómica recesiva



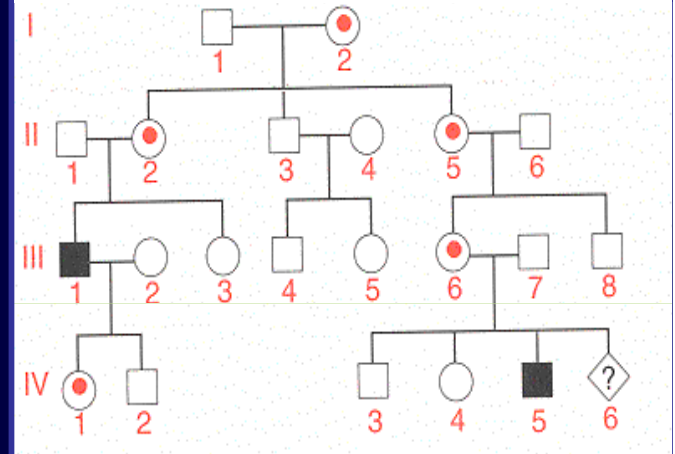
Alelos

Homocigota normal

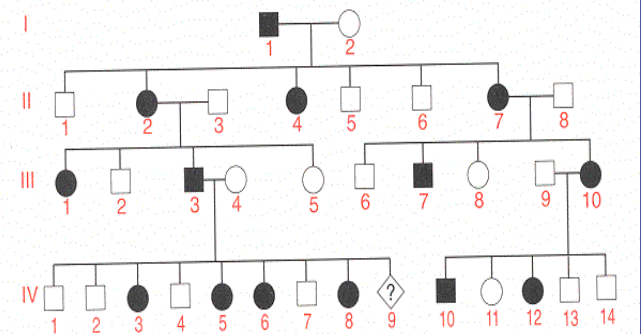
Heterocigota

Homocigota patológico

Lig al X recesiva



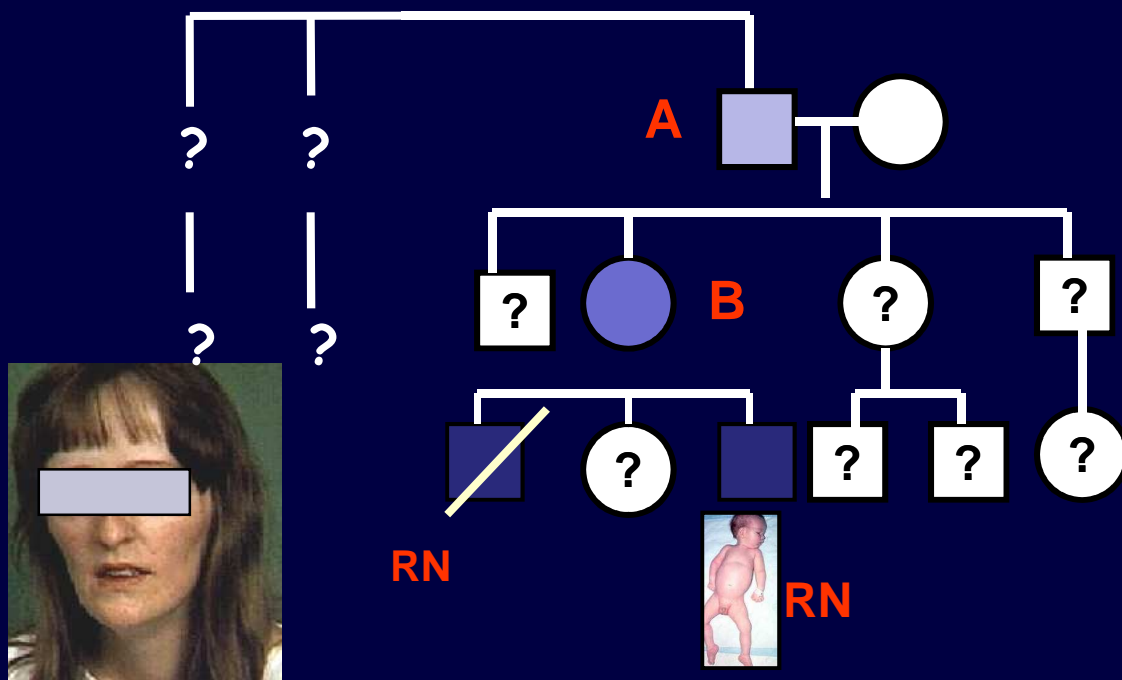
Lig al X dominante



Enfermedad con Anticipación

A medida que la enf. se va transmitiendo de una generación a otra, comienza más temprano y es más severa. Antes de manifestarse, la persona está en etapa presintomática. El diagnóstico se hace frecuentemente en la 2da o 3ra generación posterior al primer afectado no diagnosticado. Gen: MDPK en cromosoma 19, mutación: repeticiones CTG: normal:5-37; leve:50-100; severa :100- miles

¿ Hay hermanos de A y B afectados sin Dx?. ¿Y sus hijos y nietos?

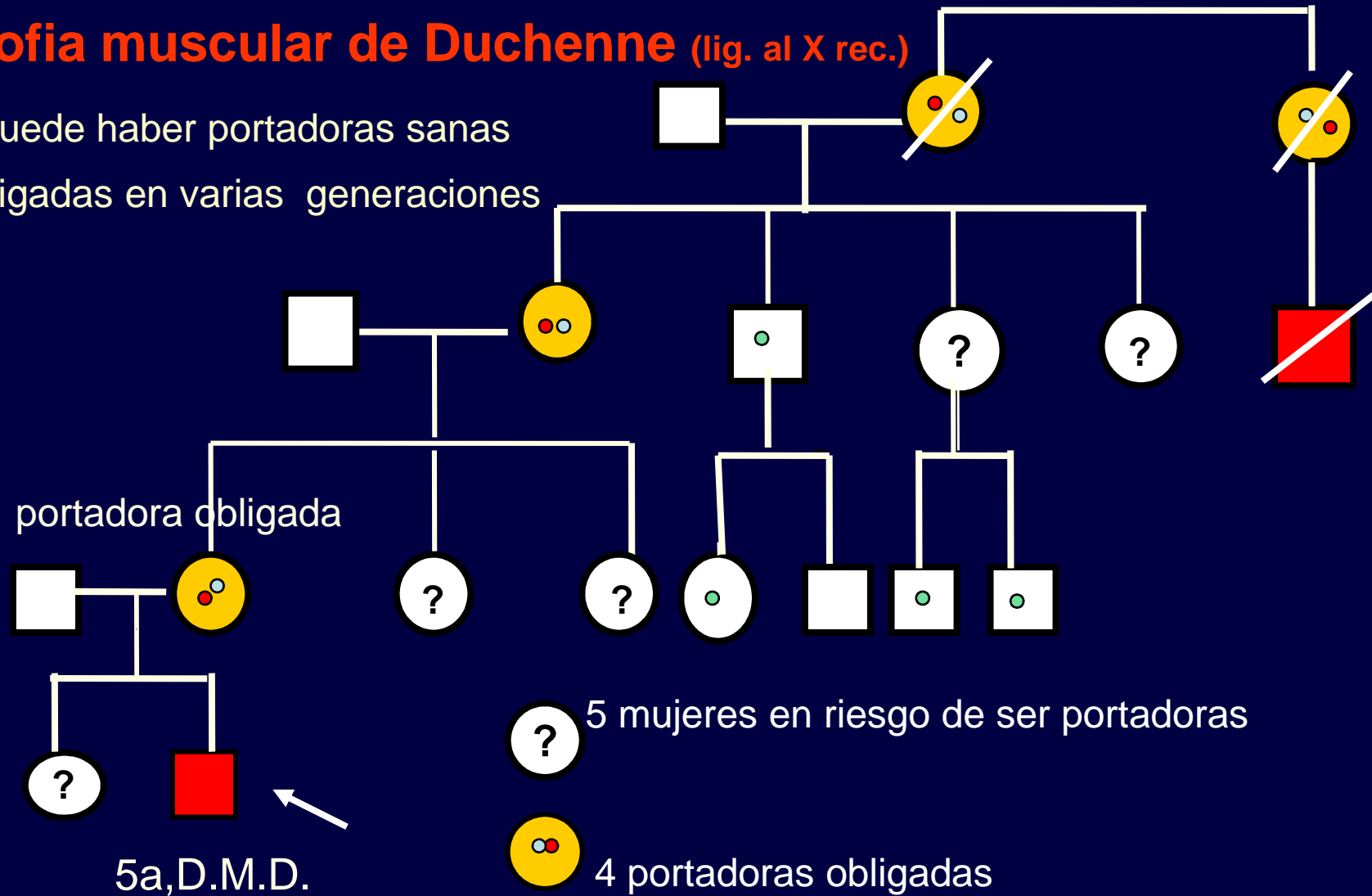


Distrofia miotónica ó E. de Steinert

Geneva Foundation for Medical
Education and Research

Distrofia muscular de Duchenne (lig. al X rec.)

Puede haber portadoras sanas y obligadas en varias generaciones



? 5 mujeres en riesgo de ser portadoras

● 4 portadoras obligadas

● gen mutado

● gen normal

Opciones reproductivas ante el riesgo de recurrencia

- Correr el riesgo de tener hijos afectados con o sin diagnóstico prenatal
 - Abstenerse de tener hijos biológicos
 - Utilizar gametas donadas
 - Diagnóstico pre-implantatorio

El asesor tiene que ayudar a comprender
las opciones reproductivas posibles frente al riesgo

ASESORAMIENTO GENETICO

PRE-REQUISITOS

Equipo calificado

Conciencia de limitaciones*

Capacidad de empatía

Habilidad de comunicación*

Principios éticos*

Conciencia de las limitaciones*

Frecuencia de la entidad influye en la experiencia

Rango fenotípico amplio en muchas entidades

Consensos diagnósticos que se actualizan

Diagnósticos diferenciales complejos.

Causas genéticas pueden ser heterogéneas.

Manejo del seguimiento evolutivo

SE REQUIERE INTERDISCIPLINA Y ACTUALIZACIÓN

Comunicación en el AG*

Conocimiento de las emociones básicas

Momento oportuno , lugar adecuado y tiempo necesario

El afectado es persona, no “enfermedad”

Lenguaje apropiado / comunicación no verbal

Saber escuchar y respetar los silencios

Comprensión de lo comunicado

Las familias buscan mas información

Principios Eticos en Genética Médica

■
Voluntariedad / Autonomía (Consentimiento informado)

Confidencialidad y privacidad

Asesoramiento no directivo*

Promoción de la autonomía reproductiva

Protección de menores portadores, presintomáticos y
predispuestos.

Respeto a la diversidad psico-social, cultural y religiosa

Equidad en el acceso a los beneficios del AG

El Asesoramiento Genético en el futuro

- La Genética Médica sigue integrándose en todos los campos de la Medicina.
- Se prevé una gran expansión en la posibilidad de prevención de las enfermedades del adulto lo cual implica un gran beneficio a favor de la salud pero también un riesgo de mercantilización del conocimiento.
- Se requerirá la formación en Genética en pre y postgrado de los médicos y de todo el equipo de salud. Y también la educación en Genética del público en general.

Muchas gracias !