



## Introducción

### Asesoría GENÉTICA

La asesoría genética es un proceso de comunicación oral y escrita en que el médico u otro profesional de la salud proporciona información acerca de la etiología, riesgo de recurrencia, pronóstico y manejo de enfermedades con base genética.



**S**e promueve ayudar a las personas a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética de la enfermedad.



**Consideraciones  
Generales**

**ASESORIA**  
*genética*

**FLUJOGRAMA DE LA SESIÓN**

**1** Preparación del caso  
Registros, revisión de literatura

Obtener y evaluar la historia médica y familiar  
Reconocer síntomas relevantes y hallazgos  
Identificar la necesidad de registros específicos y

**3** resultados de exámenes previos

**2** Reforzar el vínculo con el paciente  
Establecer una buena relación  
Identificar la preocupación del paciente  
Coordinar una agenda de trabajo  
Evaluar el conocimiento previo del caso  
Entender el contexto cultural  
Reconocer y responder a la ansiedad del paciente

Interpretar el heredograma y valorar riesgos  
Determinar patrones de herencia  
**4** Aplicar la modificación bayesiana del riesgo si  
fuera necesario  
Aplicar modelos matemáticos apropiados para la  
valoración del riesgo

**Consideraciones  
Generales**

**ASESORIA**  
*genética*

**FLUJOGRAMA DE LA SESIÓN**

**5** Explicar el diagnóstico, historia natural,  
herencia, riesgo y alternativas reproductivas

**7** Valoración y apoyo psicosocial  
Sistemas de apoyo en base a las creencias y  
costumbres del paciente  
Enfrentar estrategias y mecanismos de defensa  
(negación, depresión, ira, desplazamiento,  
proyección, aceptación)

**9** Seguimiento

**6** Discutir opciones para la aplicación de  
exámenes y screening genético  
Decidir quién y cómo se realizará el examen  
Discutir el tipo de examen y los posibles  
resultados, incluyendo riesgos, limitaciones e  
impacto familiar  
Interpretar y explicar los resultados  
Determinar la necesidad de exámenes  
posteriores

**8** Identificar recursos  
Material educativo  
Grupos de apoyo  
Agencias públicas o privadas

Si el asesor genético va a realizar una consulta sobre una enfermedad específica, debe considerar:

Aspectos históricos de la enfermedad y sus consecuencias.

Principios genéticos de la enfermedad.

Características clínicas e historia natural.

Aproximación diagnóstica



Terapia y manejo clínico

Cálculo del riesgo

Opciones de screening

Aspectos reproductivos

Aspectos ético-legales

Aspectos propios de la asesoría



## Consejo genético en cáncer

- Evaluación del riesgo individual y familiar
- Educación sanitaria y promoción de la salud
- Individualización medidas de prevención primaria y secundaria
- Evaluación de las necesidades psico-sociales
- Seguimiento
- No siempre es posible el estudio genético, pero siempre es posible un asesoramiento genético

Durante todo el proceso de consejo genético en cáncer, interviene numerosos profesionales, pero entre ellos, el profesional que tiene un papel destacado es **enfermería**.

- Se convierte en el referente principal.
- Gestora de casos, gestora de familias.
- Acompañan durante todo el proceso de salud y enfermedad.
- Y abordan de forma holística las diferentes necesidades los nuestros pacientes y sus familiares.



## REQUISITOS DEL EQUIPO DE ASESORÍA GENÉTICA

### CONOCIMIENTOS

**Debe poseer formación y conocimientos sobre:**

- Patología oncológica
- Genética clínica
- Prevención y promoción de la salud
  - Estilos de vida saludables
  - Programas de cribado



## REQUISITOS DEL EQUIPO DE ASESORÍA GENÉTICA

### HABILIDADES

#### ☐ Habilidades de comunicación

##### ■ Riesgo

- **Poblacional**
- **Moderado**
- **Alto / Hereditario**

- *Riesgo de ser portador de una mutación genética*
- *Riesgo de transmisión de la mutación*
- *Riesgo de desarrollar la enfermedad*

##### ■ Toma de decisiones



## REQUISITOS DEL EQUIPO DE ASESORÍA GENÉTICA

### COMUNICAR EL RIESGO: UN PROCESO COMPLEJO

- ☐ Definir el concepto de riesgo en asesoramiento genético
- ☐ Describir el proceso de comunicación de riesgo en consejo genético
- ☐ Identificar las variables que afectan la comprensión del riesgo
- ☐ Desarrollar habilidades para reconocer las barreras a la comunicación de riesgo



## REQUISITOS DEL EQUIPO DE ASESORÍA GENÉTICA

### TOMA DE DECISIONES



- Reconocer los conflictos en la toma de decisiones**
  - Definir la cuestión y entender el "punto muerto"
  - Reconocer cuando los pacientes no son productivos en el proceso de toma de decisiones
  - Comprender alguno de los factores que contribuyen a los dilemas
  
- Desarrollar habilidades para facilitar el proceso de toma de decisiones**
  - Definir toma de decisiones compartidas y la deliberación basada en valores
  - Desarrollar habilidades para promover la comunicación abierta y permitir la toma de decisiones productiva

## REQUISITOS DEL EQUIPO DE ASESORÍA GENÉTICA

### HABILIDADES



- Identificar situaciones de riesgo psicológico.**



- Ansiedad/miedo
- Culpabilidad
- Autoestima
- Depresión
- Estigmatización
- Dolor y/o anticipación de una pérdida

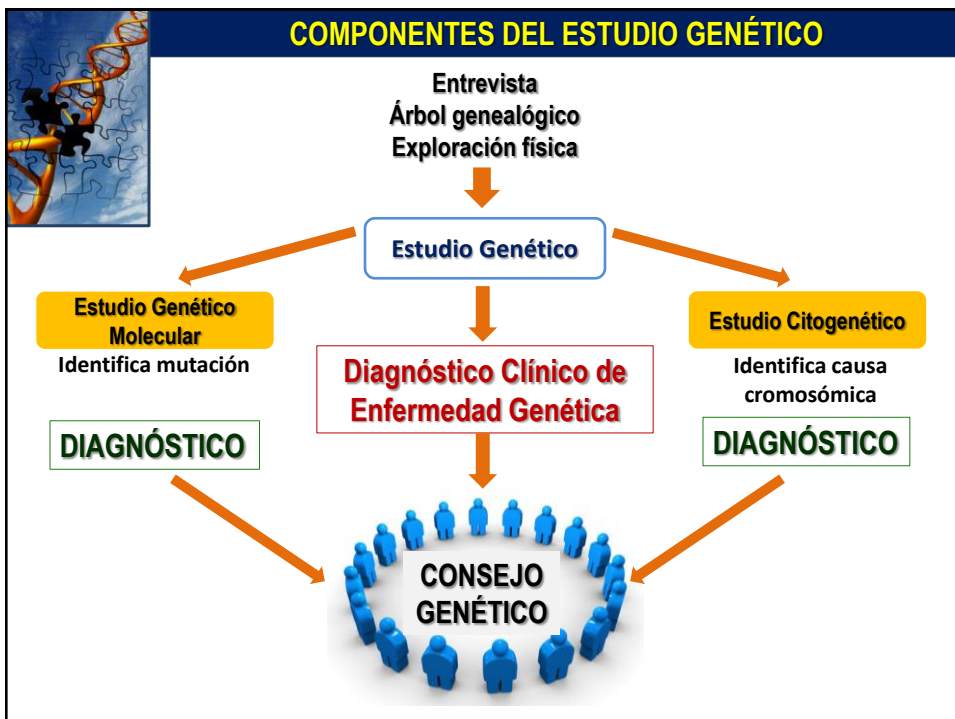


## REQUISITOS DEL EQUIPO DE ASESORÍA GENÉTICA

### ACTITUDES

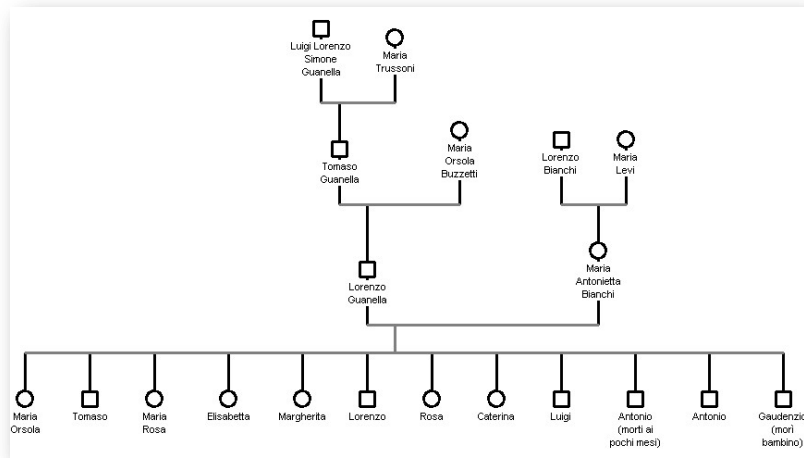
- Ser empático
- Dominar el arte de escuchar
- Utilizar el silencio para permitir que la persona piense lo que se ha dicho y dar tiempo para responder en las preguntas abiertas
- Cuando nos equivocamos, pedir disculpas una vez y hacer las correcciones rápidamente
- Cuando se produce una discusión entre dos personas, pedir permiso para participar, reconocer los sentimientos de ambas partes, observar lo que está sucediendo y dar información al respecto, permanecer neutral, y hacer recomendaciones basadas en lo que se observa.
- No interrumpir
- Dar opciones, alternativas posibles

"la empatía significa que yo conecto con tus sentimientos."



## ASESORIA GENÉTICA: INICIO DEL PROCESO

### GENEALOGÍAS



Construir la Historia Familiar genética de una familia

## Requisitos para la elaboración de Genealogías

Representar en base a símbolos a cada uno de los individuos de la familia

Se describe por lo menos tres generaciones

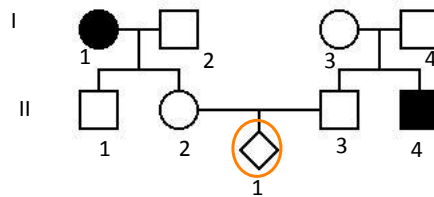
El individuo de estudio es llamado “Probando”

Las generaciones son representadas por números romanos y los individuos con arábigos



### Utilidad de un árbol genealógico

- Determinar si la enfermedad es de carácter genético
- Establecer genotipos
- Calcular la probabilidad del genotipo o "riesgo" en la descendencia



### GENEALOGIA: SIMBOLOS MÁS USADOS



MASCULINO



FEMENINO



GENERO  
DESCONOCIDO



FALLECIDO



ABORTO  
ESPONTANEO



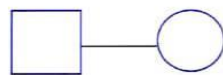
PROPOSITO O  
PROBANDO



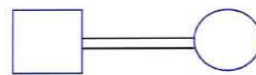
PORTADOR  
MASCULINO



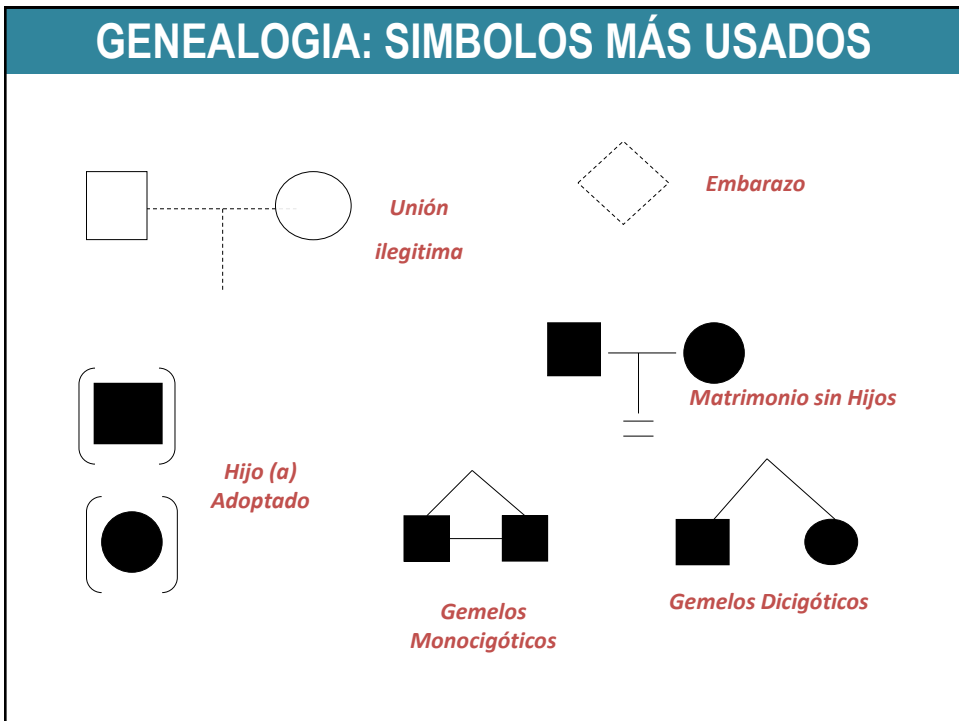
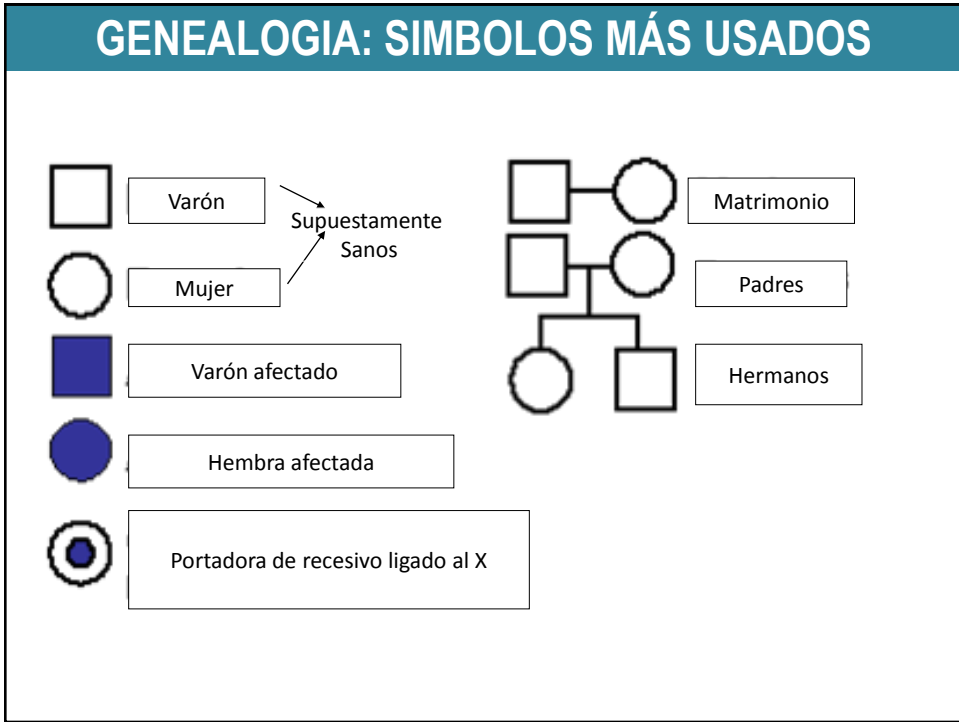
PORTADOR  
FEMENINO  
(LIGADA AL X)



UNION



CONSANGUINIDAD



J Genet Counsel (2008) 17:424–433  
 DOI 10.1007/s10897-008-9169-9

PROFESSIONAL ISSUES

# Standardized Human Pedigree Nomenclature: Update and Assessment of the Recommendations of the National Society of Genetic Counselors

Robin L. Bennett • Kathryn Steinhaus French •  
 Robert G. Resta • Debra Lochner Doyle

	Male	Female	Gender not specified	Comments
1. Individual	b. 1925	30y	4 mo	Assign gender by phenotype (see text for disorders of sex development, etc.). Do not write age in symbol.
2. Affected individual				Key/legend used to define shading or other fill (e.g., hatches, dots, etc.). Use only when individual is clinically affected.
				With ≥2 conditions, the individual's symbol can be partitioned accordingly, each segment shaded with a different fill and defined in legend.
3. Multiple individuals, number known				Number of siblings written inside symbol. (Affected individuals should not be grouped).
4. Multiple individuals, number unknown or unstated				"n" used in place of "?".
5. Deceased individual	d. 35	d. 4 mo	d. 60's	Indicate cause of death if known. Do not use a cross (†) to indicate death to avoid confusion with evaluation positive (+).
6. Consultand				Individual(s) seeking genetic counseling/testing.
7. Proband				An affected family member coming to medical attention independent of other family members.
8. Stillbirth (SB)	SB 28 wk	SB 30 wk	SB 34 wk	Include gestational age and karyotype, if known.
9. Pregnancy (P)	LMP: 7/12/07 47,XX,+21	20 wk 46,XX		Gestational age and karyotype below symbol. Light shading can be used for affected; define in key/legend.
Pregnancies not carried to term		Affected	Unaffected	
10. Spontaneous abortion (SAB)	17 wks female cystic hygroma	< 10 wks		If gestational age/gender known, write below symbol. Key/legend used to define shading.
11. Termination of pregnancy (TOP)	18 wks 47,XX,+18			Other abbreviations (e.g., TAB, VTOP) not used for sake of consistency.
12. Ectopic pregnancy (ECT)				Write ECT below symbol.

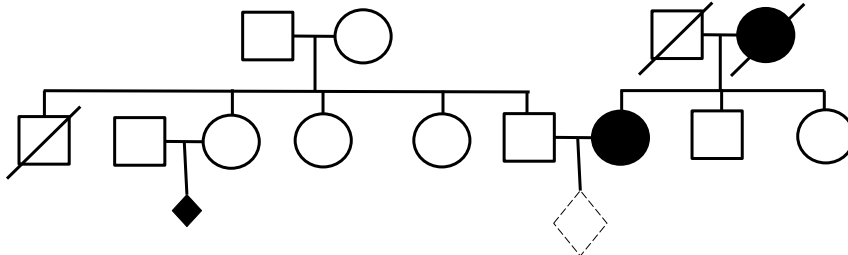
SIMBOLOGÍA

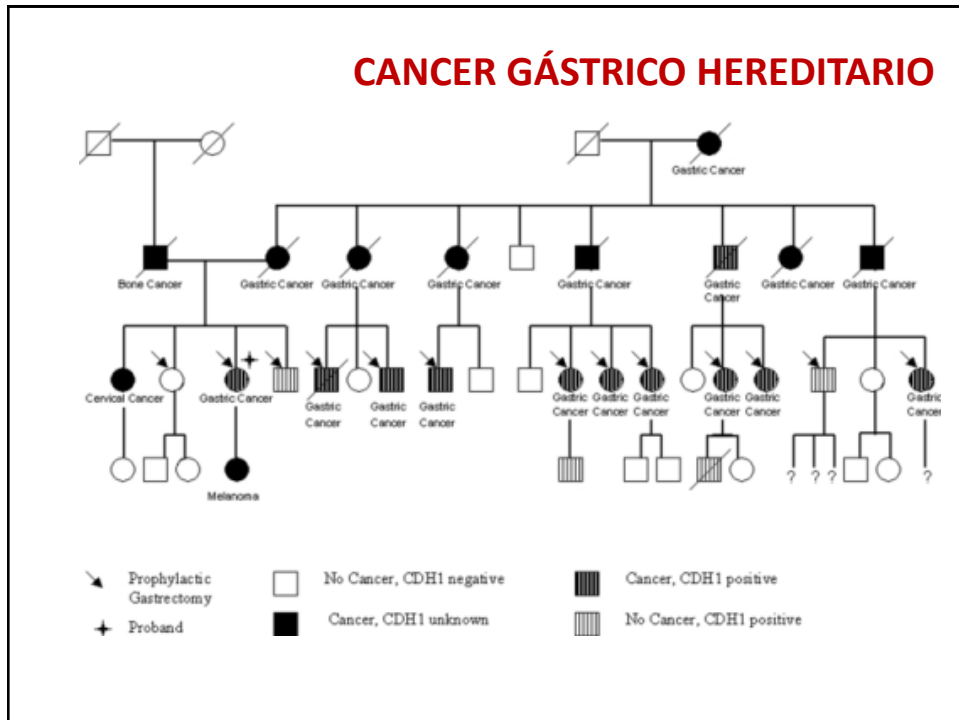
1. Definitions	Comments								
	<p>If possible, male partner should be to left of female partner on relationship line.</p> <p>Siblings should be listed from left to right in birth order (oldest to youngest).</p>								
2. Relationship line (horizontal)									
a. Relationships	<p>A break in a relationship line indicates the relationship no longer exists. Multiple previous partners do not need to be shown if they do not affect genetic assessment.</p>								
b. Consanguinity	<p>If degree of relationship not obvious from pedigree, it should be stated (e.g., third cousins) above relationship line.</p>								
3. Line of descent (vertical or diagonal)									
a. Genetic	<p>Biologic parents shown.</p>								
Multiple gestation	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Monozygotic</th> <th>Dizygotic</th> <th>Unknown</th> <th>Trizygotic</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table> <p>The horizontal line indicating monozygosity is placed between the individual's line and not between each symbol. An asterisk (*) can be used if zygoty proven.</p>	Monozygotic	Dizygotic	Unknown	Trizygotic				
Monozygotic	Dizygotic	Unknown	Trizygotic						
Family history not available/known for individual									
No children by choice or reason unknown	<p>Indicate reason, if known.</p>								
Infertility	<p>Indicate reason, if known.</p>								
b. Adoption	<p>Brackets used for all adoptions. Adoptive and biological parents denoted by dashed and solid lines of descent, respectively.</p>								

## SIMBOLOGÍA

### Ejemplo

•Ruben y Josefa son sanos, se casaron y tuvieron 5 hijos. El primero falleció a los 2 años de edad por meningitis. Paola es la segunda hija y tuvo un aborto de sexo desconocido. La tercera y cuarta hijas fueron mujeres sanas. José es el último y se casó con Pilar que padecía de cáncer de mama y está embarazada. Pilar tiene dos hermanos (varón y mujer sanos). José sabe que su suegro falleció en un accidente de tránsito y la madre de Teresa de cáncer de mama a los 50 años.

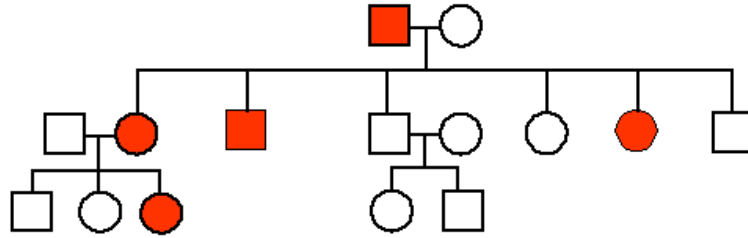




## LA GENEALOGÍA NOS PERMITE IDENTIFICAR LOS MODELOS BÁSICOS DE HERENCIA

- |                           |                       |
|---------------------------|-----------------------|
| 1. Autosómica:            | Dominante<br>Recesiva |
| 2. Ligada al cromosoma X: | Dominante<br>Recesiva |

## HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

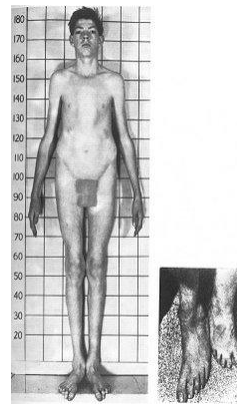


- El gen afectado está en cualquiera de los cromosomas 1 -22
- Fenotipo aparece en cada generación.
- Cada afectado, proviene de un progenitor con la alteración.
- Hijos de afectados tienen un riesgo de 50% de haber heredado el gen alterado.

## HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE

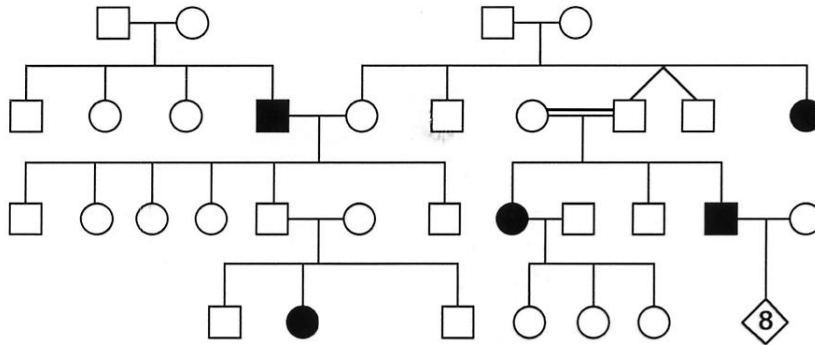
### Patologías frecuentes:

- Acondroplasia.
- S. de Marfan.
- Neurofibromatosis.
- Esclerosis Tuberosa.
- Distrofia Muscular Facio/escápulo/humeral.
- Enfermedad de Huntington.
- **Cáncer (Mama, Colon...)**



S. de Marfan.

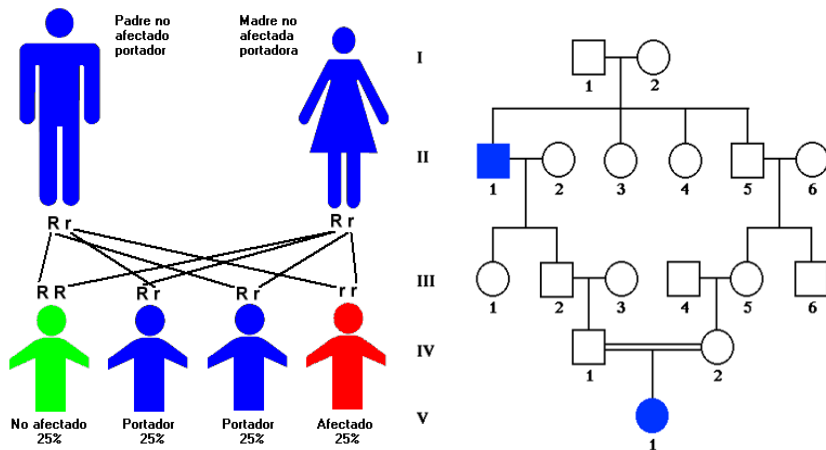
## HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA



- Presenta un patrón horizontal.
- Hombres y mujeres afectados.
- Consanguinidad.
- Afectados tendrán un genotipo : aa
- Los individuos normales serán AA ó Aa

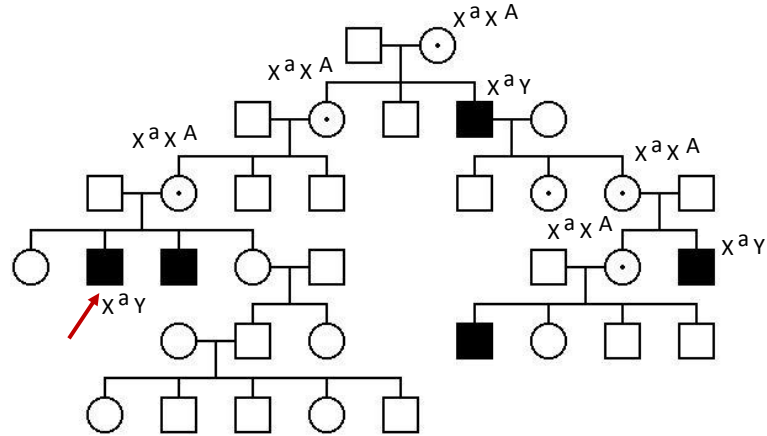
## HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Progenitores heterocigotos portadores asintomáticos.
- Riesgo de recibir un alelo mutado de c/progenitor es 25%
- Por lo general los progenitores del propósito son consanguíneos.





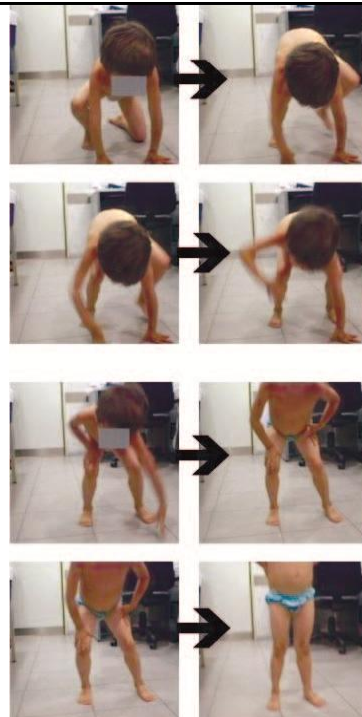
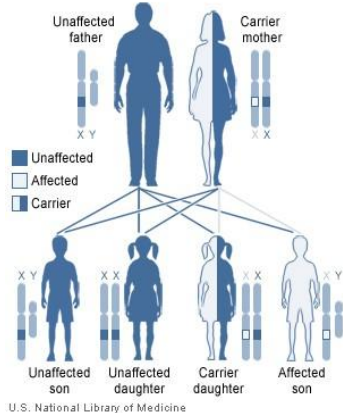
## HERENCIA RECESIVA LIGADA AL X



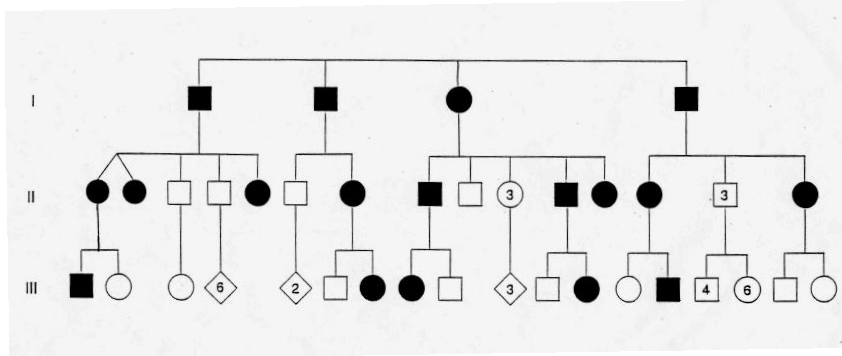
- Se expresa fenotípicamente en todos los varones que la reciben.
- El gen responsable se transmite del varón afectado a través de todas sus hijas
- Los hijos varones de mujeres portadoras, tienen 50% de riesgo de heredar el gen mutado.

### ➔ Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) Maniobra de Gowers

X-linked recessive, carrier mother



## HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE



- Varones afectados casados con mujeres normales, no tienen hijos afectados, pero si hijas afectadas.
- Los hijos varones de mujeres afectadas, tienen 50% de riesgo de heredar el fenotipo.

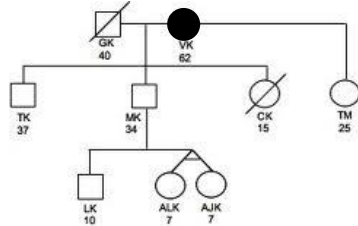
## Síndrome de RETT

- Desarrollo psicomotor normal hasta 6-18 meses.
- Microcefalia
- Deambulacion ataxica
- Ausencia de lenguaje
- Retraso mental severo

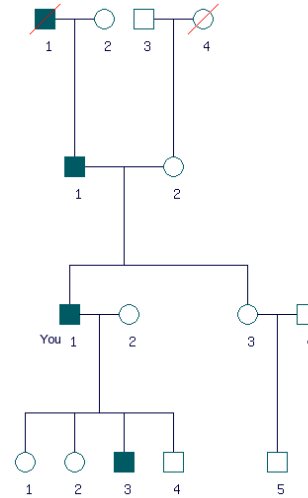
- Prevalencia en mujeres: 1/10000 – 1/15000
- 90% son esporádicos
- Etiología: en el 60% mutación en la región codificante del gen MeCP2 en Xq28
- Herencia dominante ligada al X, letal en el varón
- Expresion variable en niñas (Inactivación del X)



## TIPOS DE CANCER

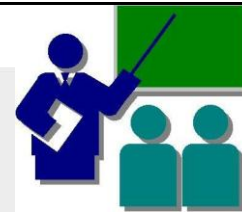


ESPORÁDICO



HEREDITARIO

## CONCLUSIONES



- El asesoramiento genético precisa de un profesional con unas características específicas que domine los conocimientos clínicos sobre la enfermedad y su cuidado, los aspectos genéticos y sus medidas de prevención, así como tener habilidades para transmitir estos conocimientos adecuándolos al nivel de cada individuo y familia. Que vea al paciente y familia como un todo, de forma holística, sabiendo valorar las repercusiones psico-emocionales del proceso.
- Por todo ello, los profesionales de enfermería reúnen el perfil más ajustado para llevar a cabo gran parte del proceso de consejo genético en cáncer.

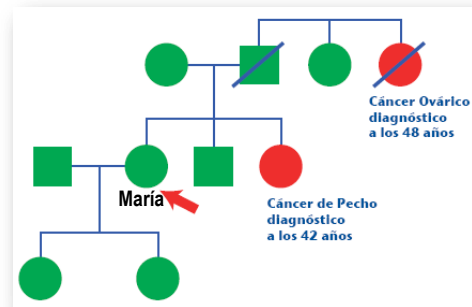
## En la práctica . . .

### ¿Conoce **USTED** a María?

María, de 38 años, es una madre saludable de dos hijas, le gusta correr, no fuma ni bebe, vigila su dieta, y ha visto fielmente al mismo médico cada año durante los últimos 15 años. Pero en seis meses, ella descubrirá que se encuentra en riesgo de una grave enfermedad.



Hace cinco años, a la **hermana de María**, que entonces tenía 42 años, le diagnosticaron cáncer de pecho en las primeras etapas. Afortunadamente, el cáncer fue localizado y ahora ella está bien. Desgraciadamente, el médico de cabecera de María nunca le preguntó sobre su historial familiar. En unos pocos meses, María se mudará y empezará a ver a un nuevo médico de cabecera. Cuando ella lleve su historial familiar, él conocerá sobre el cáncer de su hermana. Además, él descubrirá que la **tía paterna de María murió a los 48 años** de cáncer ovárico. El nuevo médico de María reconocerá que ella y sus hijas están en riesgo de tener el síndrome hereditario de cáncer ovárico y de pecho, el cual afecta a casi una de cada 800 personas e incrementa el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer a una edad muy temprana.



**La próxima vez que usted vea a una "María", tómese el tiempo para obtener un historial completo de la familia. Sencillamente usted podría salvar la vida de ella, la de su hermano, hermana, hijos...**

## ¿Conoce **USTED** a Tony?

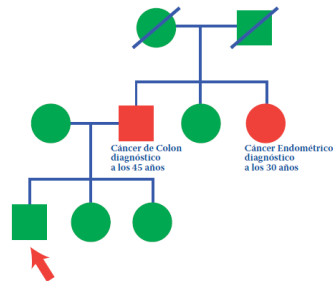
Tony, de 35 años, sabe que tiene muchas cosas para estar agradecido: un excelente empleo, una linda casa y una estupenda familia. Él sabe también que tiene una deuda de gratitud con su médico de cabecera.



Cuando el médico de Tony hizo un historial familiar completo durante un chequeo médico el año pasado, él descubrió que al padre de Tony le diagnosticaron cáncer de colon a los 45 años y que una tía paterna tuvo cáncer de endometrio a los 30 años. Su médico reconoció que Tony se encontraba en un riesgo mayor de tener el síndrome de cáncer colorrectal hereditario sin poliposis (CCHSP) o síndrome de Lynch.

Tony aprendió que el CCHSP es la causa de alrededor del 3-5% de todos los casos de cáncer colorrectal y aumenta grandemente el riesgo de aparición temprana del cáncer de colon y de endometrio en las personas afectadas. El médico de cabecera le envió donde un especialista en esas afecciones. Tony y su familia se sometieron a tratamientos y pruebas genéticas, los cuales revelaron que él y varios parientes tienen la alteración de un gen que ocasiona el CCHSP.

Provistos de estos conocimientos, ahora Tony y otros familiares se hacen revisiones médicas regulares para el cáncer. Se ha demostrado que las revisiones tempranas y frecuentes de cáncer de colon para la gente con CCHSP pueden salvar vidas. Tony sabe que esto puede salvar la suya.



**La próxima vez que usted vea a un "Tony", tómese el tiempo para obtener un historial completo de la familia. Puede marcar toda la diferencia en el mundo.**

