

Afecciones genéticas



**PREFER CHW
TRAINING**

Empowering Communities through
Genomics Education

Objetivos de aprendizaje

- Comprender y explicar las afecciones genéticas en un lenguaje accesible para la comunidad
- Reconocer las afecciones genéticas comunes que pueden afectar a las comunidades a las que sirven los trabajadores de salud comunitarios
- Describir el rol de la detección temprana y la intervención en la mejora de los resultados de salud
- Identificar estrategias para que los trabajadores de salud comunitarios eduquen y apoyen a los pacientes y a las familias con respecto a las afecciones genéticas



¿Qué son las afecciones genéticas?

Las afecciones genéticas son problemas de salud causados por cambios (mutaciones) en el ADN de una persona

Estos cambios pueden heredarse (transmitirse de padres a hijos) o suceder por casualidad.



Tipos de afecciones genéticas

Trastornos de un solo gen:

- La mutación en un gen causa el problema
- Fibrosis quística, anemia falciforme y enfermedad de Huntington

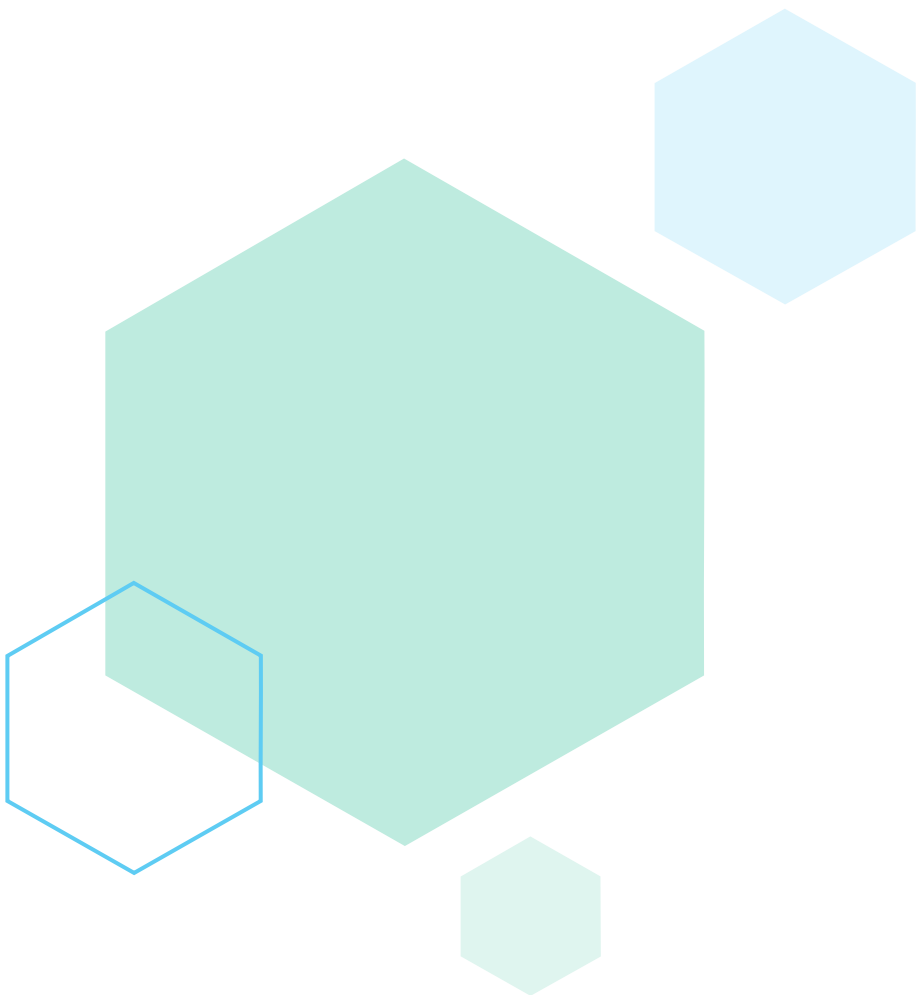
Trastornos cromosómicos:

- Un problema con el número o estructura de los cromosomas
- Síndrome de Down y Turner

Trastornos multifactoriales:

- Causados tanto por el ADN como por factores del entorno





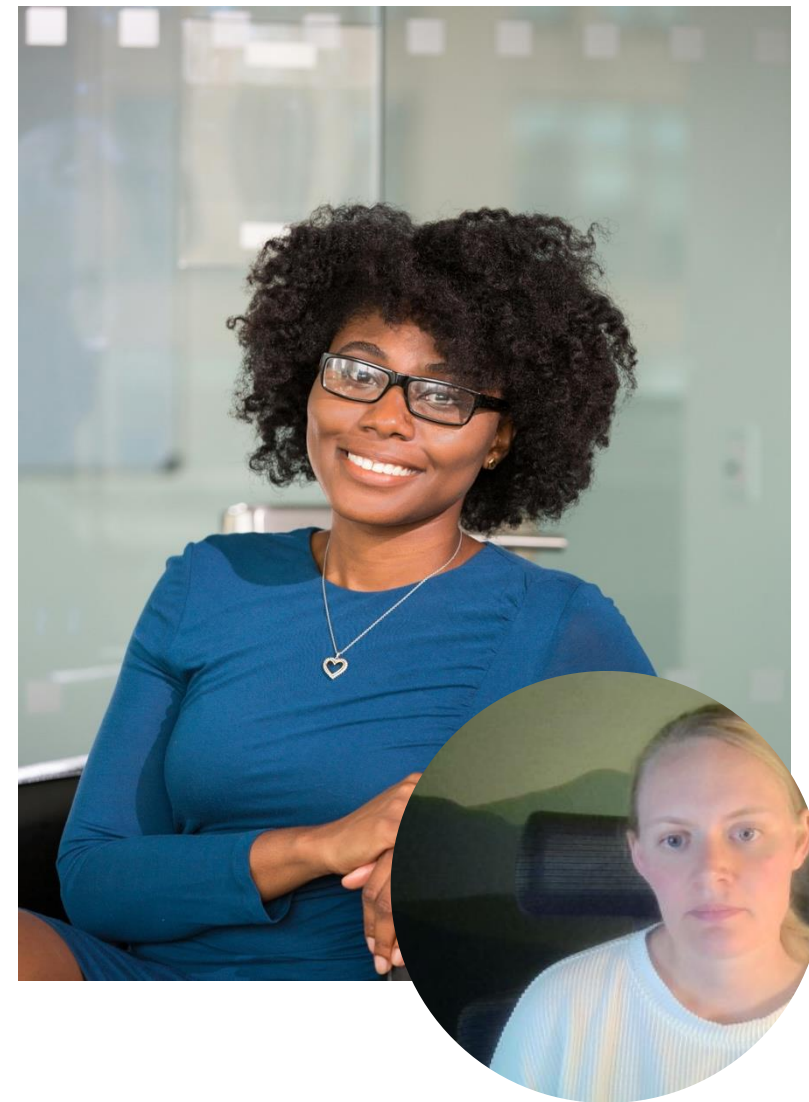
Trastornos de un solo gen

Ocurre cuando hay una mutación en el ADN de un gen. Estas mutaciones pueden causar una variedad de problemas de salud.



Apoyo de los trabajadores de salud comunitarios para trastornos de un solo gen

Enseñar	Enseñar a la gente sobre estas afecciones
Ayudar	Ayudar a conectar a las personas con la atención adecuada
Educar	Proporcionar educación médica



Anemia falciforme



Trastorno de un solo gen que afecta a los glóbulos rojos.

Transmitido de padres a hijos.

Causada por una mutación en el gen HBB

Se debe recibir una copia del gen de la anemia falciforme de cada progenitor para contraer la enfermedad (autosómica recesiva)



Anemia falciforme

Provoca que el cuerpo produzca un tipo diferente de hemoglobina llamada hemoglobina S.

Hace que los glóbulos rojos adopten una forma de hoz (plátano).

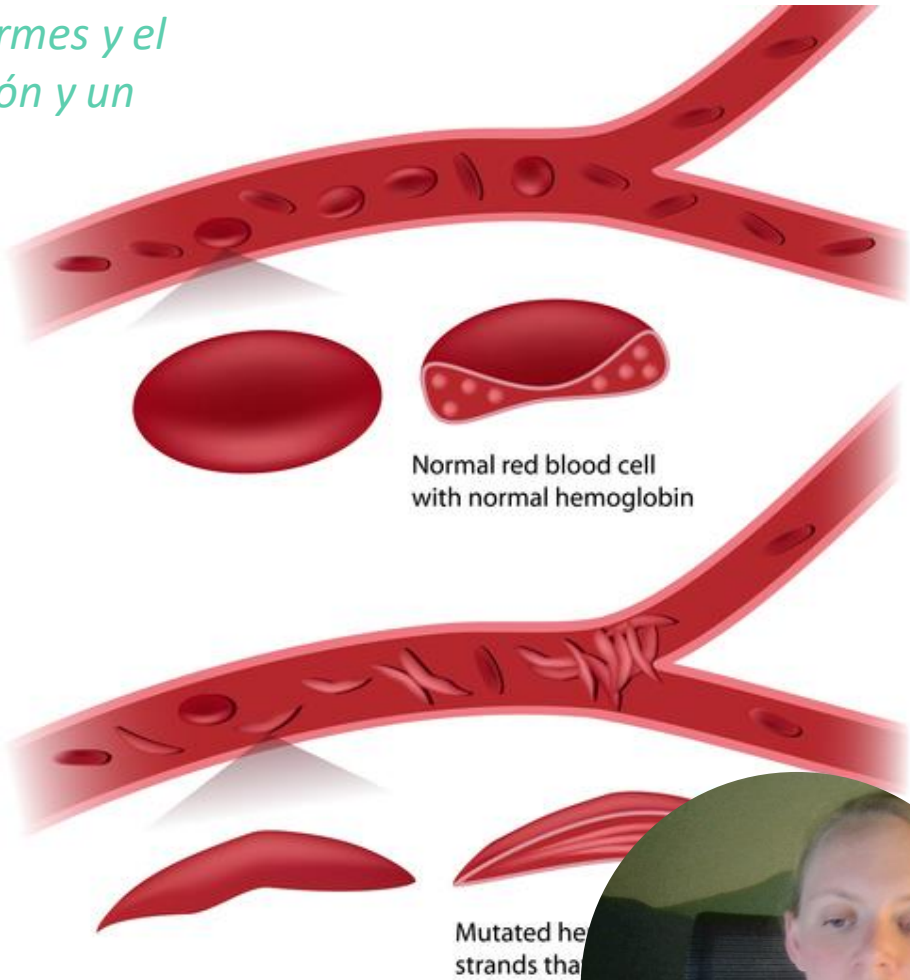
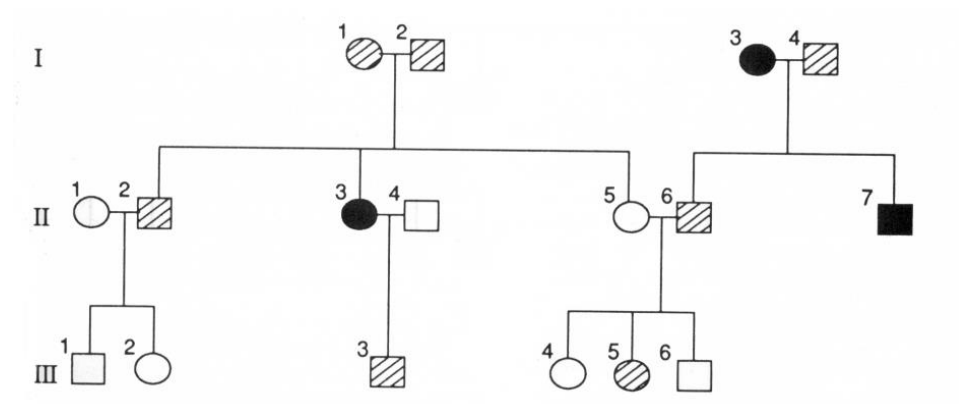
Las células falciformes pueden bloquear el flujo sanguíneo.

Provocan dolor y graves problemas de salud.



Anemia de células falciformes (enfermedad) y rasgo de células falciformes

Para mostrar claramente la herencia de la enfermedad de células falciformes y el rasgo de células falciformes utilizando un pedigrí, aquí hay una explicación y un esquema básico de lo que podría incluir



$Hb^A Hb^A$ = hemoglobina normal = glóbulos rojos (RBC) normales

$Hb^A Hb^S$ = rasgo de células falciformes = pocos glóbulos rojos falciformes

$Hb^S Hb^S$ = anemia de células falciformes = muchos glóbulos rojos falciformes

	Hb^A	Hb^S
Hb^A	$Hb^A Hb^A$	$Hb^A Hb^S$
Hb^S	$Hb^A Hb^S$	$Hb^S Hb^S$



Apoyo de trabajadores de salud comunitarios para la anemia falciforme

Apoyar	Apoyar las pruebas y el diagnóstico tempranos
Enseñar	Enseñar a las familias sobre la afección
Ayudar	Ayudar a conectar a las personas con la atención y el apoyo



Trastornos de un solo gen

Afecciones de nivel 1

- Tipo de trastorno de un solo gen
- Detectarlos a tiempo puede ayudar a reducir la probabilidad de enfermarse o hacer que la enfermedad sea menos grave
- Existen buenas formas de detectarlas, prevenirlas y tratarlas
- Aproximadamente 1 de cada 75 personas tiene una afección de nivel 1, pero muchas no saben que están en riesgo
- Encontrar personas en riesgo puede ayudar a prevenir problemas de salud graves.



Síndrome de cáncer de mama y de ovario hereditario (HBOC)

Patrón de cáncer en familias

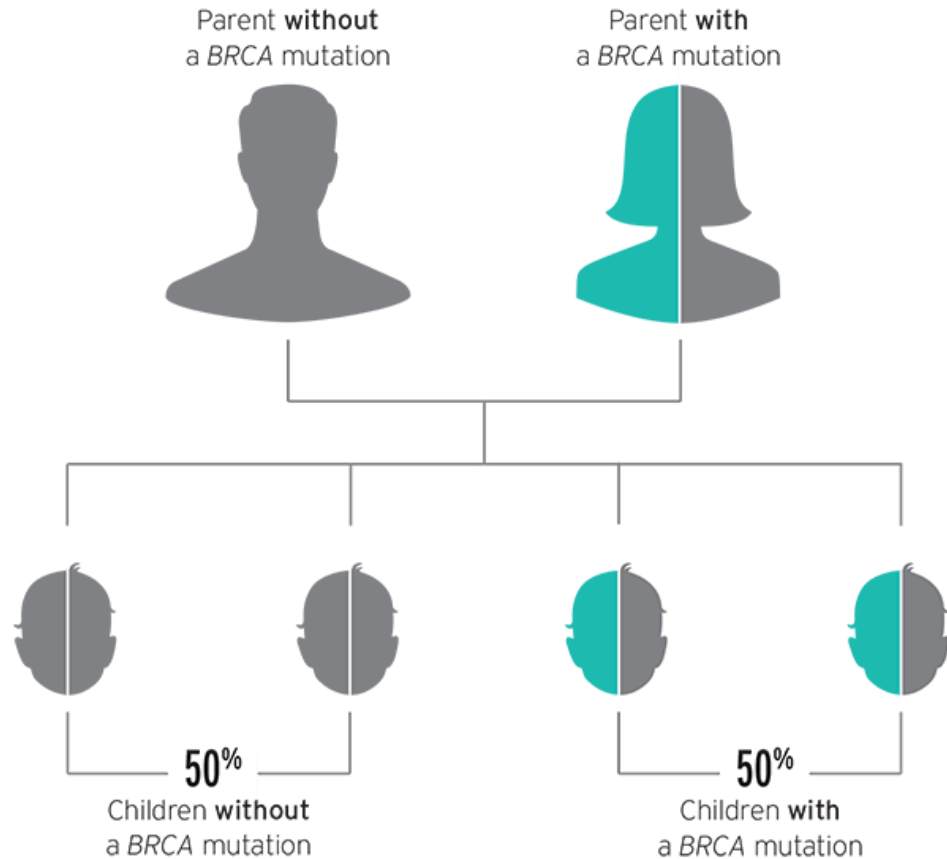
- Puede resultar en un riesgo más alto de lo normal
- Puede ser causado por mutaciones en genes que se transmiten de padres a hijos

Puede presentarse como:

- El mismo tipo o conjunto de cánceres en varios familiares
- Desarrollar cáncer a una edad temprana
- Dos o más tipos de cáncer en la misma persona
- Ejemplo: cáncer de mama y de ovario



Riesgos de cáncer de mama y de ovario hereditario



Edad avanzada

Mutación genética (como BRCA1 o BRCA2)

Antecedentes personales de cáncer

Historia reproductiva e infertilidad

Obesidad

Antecedentes familiares de:

- Cáncer de mama (cualquier tipo)
- Cáncer de ovario
- Cáncer de próstata
- Cáncer de páncreas



Riesgos de cáncer de mama y de ovario hereditario



BRCA1 puede aumentar el riesgo de:

- Cáncer de cuello uterino
- Cáncer de útero
- Cáncer de colon

BRCA2 puede aumentar el riesgo de:

- Cáncer de estómago
- Cáncer de vesícula biliar
- Cáncer de conducto biliar
- Melanoma



Apoyo de trabajadores de salud comunitarios para el síndrome HBOC

Educar

Proporcionar una educación culturalmente relevante

Facilitar

Facilitar el asesoramiento y las pruebas genéticas

Orientar

Ofrecer orientación sobre la gestión de riesgos



Empowering Communities through
Genomics Education



Síndrome de Lynch

Mayor riesgo de:

- Cáncer colorrectal
- Cáncer de endometrio
- Cáncer de ovario
- Tracto gastrointestinal superior
- Cáncer urotelial
- Cáncer de próstata
- Cáncer de páncreas
- Cáncer cerebral

Genes asociados: MSH6,
MSH2, EPCAM, MLH1 y
PMS2.



Factores de riesgo del síndrome de Lynch

Antecedentes personales de cáncer colorrectal (especialmente aquellos diagnosticados antes de los 50 años)

Historia familiar

- Varios familiares que han tenido cáncer colorrectal, de endometrio o de ovario.
- Dos generaciones con cáncer de colon o recto
- Al menos una generación con cáncer de colon o recto y una generación con pólipos
- Familiar de primer grado con cáncer colorrectal o uterino y otro cáncer relacionado con el síndrome de Lynch al mismo tiempo o en un momento diferente.



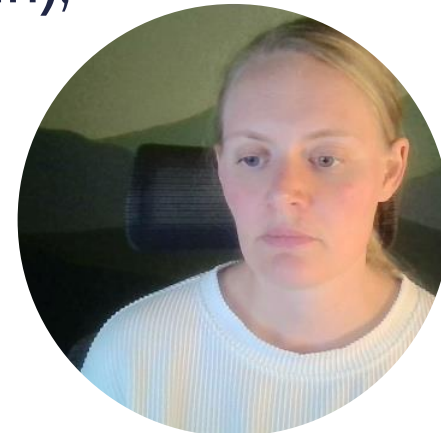
Apoyo de trabajadores de salud comunitarios para el síndrome de Lynch

Educar	Educar sobre los riesgos hereditarios del cáncer
Promover	Promover la detección regular y el asesoramiento genético
Navegar	Ayudarlos a navegar las opciones de gestión de riesgos y la comunicación familiar.



Hipercolesterolemia familiar (HF)

- Una condición hereditaria que se caracteriza por niveles elevados de colesterol LDL (colesterol “malo”) en la sangre.
- El hígado no elimina el colesterol LDL como debería
- Provoca la acumulación de colesterol en la sangre
- Genes vinculados a la HF: LDLR (más común), APOB y PCSK9



Riesgos para la salud de la HF

Enfermedad de las arterias coronarias (arterias cardíacas estrechas o bloqueadas)

Ataque cardíaco (también llamado infarto de miocardio)

Insuficiencia cardíaca (cuando el corazón no puede bombear bien)

Estenosis aórtica (estrechamiento de una válvula cardíaca)



Apoyo de trabajadores de salud comunitarios para la FH

Concientizar	Concientizar sobre el colesterol alto hereditario
Promover	Promover la detección y tratamiento tempranos
Asistir	Ayudar con las modificaciones del estilo de vida
Apoyar	Apoyar el acceso a la atención



Trastornos cromosómicos

Se produce cuando hay un cambio en el número o la estructura de los cromosomas

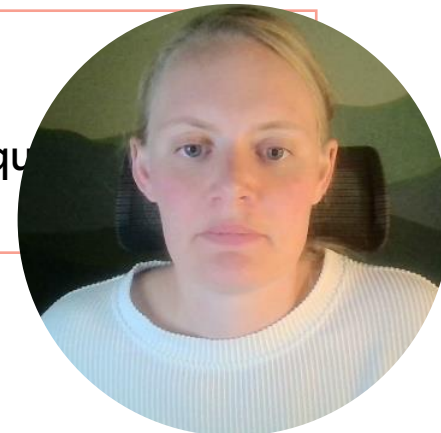
Las personas normalmente tienen 23 pares de cromosomas (46 en total).

Un trastorno cromosómico puede ocurrir cuando:

- Hay un cromosoma extra
- Falta un cromosoma
- Hay un cambio en la forma o estructura de un cromosoma

Ejemplo: Síndrome de Down

- Causado por una copia extra del cromosoma 21
- Se puede detectar durante el examen prenatal (antes de que nazca el bebé)



Apoyo de los trabajadores de salud comunitarios para trastornos cromosómicos

Educar

Informar a las futuras familias sobre la detección prenatal y las pruebas genéticas



Trastornos multifactoriales

Causados tanto por los genes como por el medio ambiente

A menudo se presenta en familias, pero el patrón de herencia no es simple

Factores como el estilo de vida, la dieta, el peso y la edad pueden aumentar el riesgo

Ejemplo: Diabetes tipo 2 causada por:

- Factores genéticos (como antecedentes familiares)
- Factores ambientales (como la mala alimentación, la obesidad y el envejecimiento)



Apoyo de los trabajadores de salud comunitarios para trastornos multifactoriales

Educar

Educar sobre el rol de los factores genéticos y ambientales

Fomentar

Fomentar la detección de factores de riesgo

Conectar

Conectar a las personas con los recursos



Empowering Communities through
Genomics Education



Educar a las personas y familias sobre las enfermedades genéticas



- **Explicar las afecciones genéticas** de una manera que sea fácil de entender y respetuosa con las diferentes culturas
- **Ayudar a los pacientes a recopilar el historial de salud familiar** mostrándoles cómo buscar patrones y usar herramientas simples como los gráficos de historia familiar (más sobre esto en el próximo módulo)
- **Animar a las personas a hablar con sus médicos** explicarles los beneficios de las pruebas y el **asesoramiento genético**



Educar a las personas y familias sobre las enfermedades genéticas



- Dar ejemplos de preguntas que pueden hacer durante las visitas médicas, como:
 - “¿Esta afección es genética?”
 - “¿Debería hacerme pruebas genéticas?”
 - “¿Qué significa esta prueba para mi familia?”



Educar a las personas y familias sobre las enfermedades genéticas



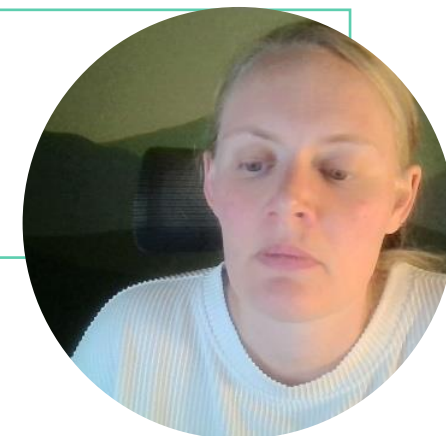
Decidir si es mejor hablar uno a uno o en grupo según:

- Privacidad
- Tradiciones culturales
- Emociones en torno a la salud y la familia

Aclarar los mitos sobre las afecciones genéticas, las pruebas y cómo se transmiten los rasgos

Compartir recursos de la comunidad, como:

- Pruebas gratuitas o de bajo costo
- Grupos de apoyo
- Servicios de asesoramiento



Educar a las personas y familias sobre las enfermedades genéticas



Ayudar a las personas a superar barreras como:

- Idioma
- Costo
- Accesibilidad

Hablar sobre el poder de la prevención, como:

- Opciones de estilo de vida saludable
- Medicamentos o tratamientos
- Medidas para reducir el riesgo

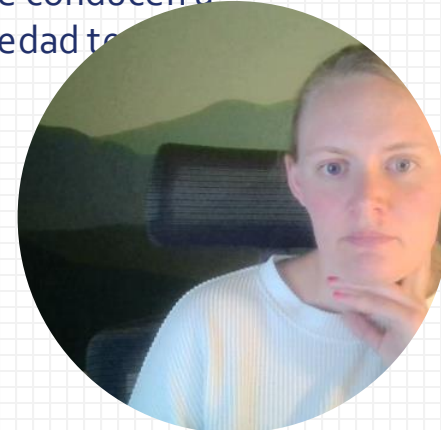


Actividad 2 del cuaderno de trabajo

¡Utilizando el Kit de herramientas de aplicaciones genómicas de nivel 1 de los CDC, complete la siguiente búsqueda del tesoro!

1. Las aplicaciones genómicas de nivel 1 son aquellas que tienen el potencial de tener un impacto positivo en la salud pública con base en pautas y recomendaciones basadas en evidencia.
Verdadero

Falso
2. Complete el espacio en blanco:
3. Casi _____ personas en los Estados Unidos tienen mayor riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario hereditario, síndrome de Lynch o hipercolesterolemia familiar.
 - El síndrome de cáncer de mama y de ovario hereditario (HBOC) aumenta el riesgo de cáncer de mama, de ovario, de trompas, peritoneal y otros tipos de cáncer debido a mutaciones en el gen _____ o _____.
 - El síndrome de Lynch (SL) aumenta el riesgo de cáncer de _____, de endometrio, de ovario y otros tipos de cáncer asociados con genes de reparación de desajustes.
 - La hipercolesterolemia familiar (HF) se asocia con un mayor riesgo de _____ o accidente cerebrovascular debido a mutaciones que conducen a niveles muy altos de _____ desde una edad temprana.
4. Complete el espacio en blanco:



Actividad 2 del cuaderno de trabajo

Preguntas para la reflexión

1. En sus propias palabras, escriba una definición simple de una afección genética que pueda usar para explicarla a un miembro de la comunidad o usuario.
2. Elija una afección genética común (por ejemplo, anemia de células falciformes, HBOC, síndrome de Lynch o HF) y escriba cómo explicaría esta afección en un lenguaje sencillo y culturalmente apropiado. ¿Qué elementos visuales o herramientas podría utilizar para ayudar a los usuarios a comprenderla?
3. ¿Qué cosa nueva aprendió en este módulo que le ayudará en su rol de trabajador de salud comunitario?
4. ¿Qué recursos o apoyo adicionales le ayudarían a sentirse más seguro al educar a los pacientes sobre afecciones genéticas?

