



Complemento del curso PREFER

CUADERNO DE TRABAJO



Empowering Communities through
Genomics Education



Acerca de este cuaderno de trabajo

Este cuaderno de trabajo está diseñado para acompañar el contenido presencial y a su propio ritmo de la capacitación PREFER CHW. La mayoría de los módulos incluirán una tarea, una reflexión u otra actividad interactiva al final: utilice este documento para hacer seguimiento de su trabajo y prepararse para las sesiones en vivo.

Actualizado en septiembre de 2025

Tabla de contenido

Actividad 1: Fundamentos de genética	2
Actividad 2: Afecciones genéticas: Búsqueda del tesoro de los CDC	4
Actividad 3: Historial de salud familiar (Parte 1)	6
Actividad 4: Historial de salud familiar (Parte 2)	8
Actividad 5: Asesoramiento y pruebas genéticas (Parte 1) <i>¿Mito o realidad?</i>	10
Actividad 6: Asesoramiento y pruebas genéticas (Parte 2) <i>Estudios de caso e identificación de recursos</i>	11
Actividad 7: Qué hacer y qué no hacer en genómica para los trabajadores de salud comunitarios	13
Actividad 8: Genética en la investigación.....	15
Actividad 9: Cuestiones éticas, legales y sociales en la genómica	15
Actividad 10: Comunicación sobre afecciones hereditarias: Estudio de caso.....	16
Actividad 11: Telesalud: Piense y reflexiona.....	19
Actividad 12: Guía de recursos locales	21
NOTAS	25

Actividad 1: Fundamentos de genética

Cada escenario indicado a continuación es un ejemplo de investigación genética o práctica clínica. Decida si se trata de investigación o práctica clínica y explique.

1. Un miembro de la comunidad con síndrome de Lynch (cáncer colorrectal hereditario) acepta ser asignado aleatoriamente a un programa de colonoscopia diferente durante 10 años y se registran los resultados.

☐ Investigación Práctica Clínica

Explique:

2. Un médico ayuda a una paciente con predisposición genética al cáncer de mama a recibir atención basada en pautas nacionales.

☐ Investigación Práctica Clínica

Explique:

3. Después de que a un miembro de la familia se le diagnostica una afección genética, el paciente visita a un asesor genético, acepta hacerse pruebas genéticas y envía una muestra biológica a un laboratorio de genética. El asesor genético se comunicará con el paciente en las siguientes semanas para comunicarle los resultados de las pruebas.

☐ Investigación Práctica Clínica

Explique:

4. A una paciente se le pide que participe en un programa que prueba un nuevo tipo de detección de cáncer de mama, donde algunas pacientes se realizan mamografías 3D en lugar de las mamografías 2D habituales.

☐ Investigación ☐ Práctica clínica

Explique:

5. Un médico sugiere que un paciente con hipercolesterolemia familiar intente seguir una dieta saludable para el corazón y comience a llevar un registro de alimentos.

☐ Investigación ☐ Práctica Clínica

Explique:

Actividad 2: Afecciones genéticas: Búsqueda del tesoro de los CDC

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

<https://archive.cdc.gov/www.cdc.gov/genomics/implementation/toolkit/index.htm>

Parte 1: Aplicaciones genómicas de nivel 1 y su importancia para la salud pública

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:

Casi _____ personas en los Estados Unidos tienen mayor riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario hereditario, síndrome de Lynch o hipercolesterolemia familiar.

3. Complete el espacio en blanco:

- 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.

Parte 2: 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 las afecciones genéticas?

Actividad 3: Historial de salud familiar (Parte 1)

Utilice la siguiente lista de verificación para crear su propio historial de salud familiar. Marque las columnas correspondientes al cáncer de mama, de ovario o cualquier otro cáncer para cada miembro de la familia.

Si no está seguro, escriba “?”.

Familiar	Cáncer de mama	Cáncer ovárico	Cualquier otro cáncer	Eventos cardíacos
Usted mismo				
Madre				
Hermana				
Hija				
Abuela (por parte materna)				
Tía (por parte materna)				
Abuela (por parte paterna)				
Tía (por parte paterna)				
2 o más casos de cáncer después de los 50 años en el				

mismo lado de la familia				
--------------------------	--	--	--	--

Familiar	Cáncer de mama	Cáncer ovárico	Cualquier otro cáncer	Eventos cardíacos
Cualquier familiar hombre con cáncer a cualquier edad				
Cualquier familiar con enfermedad de la arteria coronaria o ataque cardíaco antes de los 50 años				

Reflexión: Después de completar su historial de salud familiar, ¿qué desafíos experimentó?
¿Cómo ayudaría a un cliente a abordar estos y otros desafíos que surgen al registrar su propio historial de salud familiar?

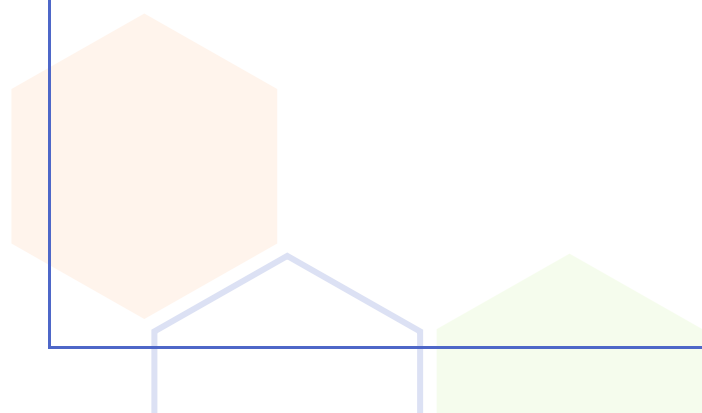
Actividad 4: Historial de salud familiar (Parte 2)

Descargue la aplicación **FamGenix** desde la tienda de aplicaciones de Google Play o Apple.

1. Intente ingresar su historial de salud familiar.
2. ¿Cuáles son algunas ventajas y desventajas de utilizar esta tecnología?

3. ¿Cómo podrían los miembros de su comunidad utilizar esta tecnología?

4. ¿Qué otras estrategias podrían utilizarse para realizar un seguimiento de la historia familiar (por ejemplo, aplicación de notas en el teléfono, sección de notas en la tarjeta de contacto de la persona o envío de mensajes al portal del paciente)



Actividad 5: Asesoramiento y pruebas genéticas (Parte 1) ¿Mito o realidad?

Identifique cada una de las siguientes afirmaciones como mito o realidad. Si la afirmación es falsa (mito), corrija la para que sea verdadera.

1. Las pruebas genéticas solo son útiles si no le han diagnosticado previamente una enfermedad genética.

Mito Realidad

2. Los asesores genéticos desempeñan un rol vital al guiar a los pacientes a través del proceso de pruebas genéticas y la divulgación de los resultados de las pruebas genéticas.

Mito Realidad

3. El asesoramiento genético es más efectivo en persona.

Mito Realidad

4. En la mayoría de los casos, los pacientes tienen que pagar de su bolsillo el total de las pruebas genéticas.

Mito Realidad

5. Los pacientes deben estar preparados para compartir tanto su historial de salud personal como familiar en una cita de asesoramiento genético.

Mito Realidad

Actividad 6: Asesoramiento y pruebas genéticas (Parte 2) Estudios de caso e identificación de recursos

Imáginese que está ayudando a un miembro de la comunidad a navegar por el asesoramiento y las pruebas genéticas. Basado en lo que ha aprendido en este módulo, responda lo siguiente:

Escenario 1: Conectarse con un asesor genético

Una mujer de 45 años está preocupada por su riesgo de padecer cáncer de mama porque muchos de sus familiares han padecido la enfermedad. Ha oído hablar del asesoramiento genético pero no sabe cómo acceder a él.

1. ¿Qué pasos tomaría para ayudarla a encontrar un asesor genético?

2. ¿A qué sitios web o recursos podría dirigirla para que reciba apoyo?

Escenario 2: Explicar el costo de las pruebas genéticas

Un hombre al que usted está ayudando está interesado en hacerse pruebas genéticas pero le preocupa no poder costearlas. Él asume que el seguro no lo cubrirá.

1. ¿Qué información podría proporcionarle para ayudarlo a comprender los posibles costos y las opciones de cobertura?

2. ¿Qué consejo daría sobre revisar las pólizas de seguro o los programas de asistencia financiera?

¡Pruébalo!

1. Visite el sitio web “Encuentre un asesor genético” del NSGC:
<https://findageneticcounselor.nsgc.org/?reload=timezone>
2. Identifique un asesor genético que esté disponible en su área: 1) en persona y 2) telesalud
3. ¿Cómo fue su experiencia al intentar encontrar un asesor genético? ¿Cómo cree que sería para sus usuarios y miembros de la comunidad?

Actividad 7: Qué hacer y qué no hacer en genómica para los trabajadores de salud comunitarios

Para cada escenario a continuación, decida si el trabajador de salud comunitario está operando dentro del alcance de su rol en lo que respecta a la genómica. ¿Por qué si o por qué no?

1. Como miembro de confianza de la comunidad, un trabajador de salud comunitario ayuda periódicamente a los pacientes a registrar historias clínicas personales y familiares completas.

- ¿Es esto apropiado para el rol del trabajador de salud comunitario? ¿Por qué si o por qué no?

2. Un paciente se comunica con el trabajador de salud comunitario con un informe genético de una prueba directa al consumidor. El trabajador de salud comunitario procede a interpretar el informe y a brindar asesoramiento formal al paciente y a sus hijos.

- ¿Es esto apropiado para el rol del trabajador de salud comunitario? ¿Por qué si o por qué no?

3. Un paciente se comunica con el trabajador de salud comunitario con un informe genético de una prueba directa al consumidor. El trabajador de salud comunitario procede a remitir al paciente a un asesor genético para interpretar los resultados y brindar asesoramiento formal al paciente.

- ¿Es esto apropiado para el rol del trabajador de salud comunitario? ¿Por qué si o por qué no?

4. Después de realizar pruebas y asesoramiento genético, se descubre que un paciente tiene una variante genética patógena en BRCA1 y se le diagnostica HBOC. El paciente colabora con un trabajador de salud comunitario para aprender más sobre su diagnóstico y conectar a los miembros de su familia con asesores genéticos.

- ¿Es esto apropiado para el rol del trabajador de salud comunitario? ¿Por qué si o por qué no?

5. Después de recibir asesoramiento y pruebas genéticas, al paciente se le diagnostica HF. El trabajador de salud comunitario del paciente ayuda al paciente a encontrar un proveedor de atención primaria que esté familiarizado con el diagnóstico.

- ¿Es esto apropiado para el rol del trabajador de salud comunitario? ¿Por qué si o por qué no?

6. Un paciente acude a un trabajador de salud comunitario para obtener más información sobre pruebas genéticas. La paciente le informa al trabajador de salud comunitario que no puede ausentarse del trabajo para visitar a un asesor genético, pero que le gustaría que la prueba se realice lo antes posible. Para ahorrarle tiempo al paciente, el trabajador de salud comunitario obtiene una muestra de su mejilla para enviarla a un laboratorio de genética.

- ¿Es esto apropiado para el rol del trabajador de salud comunitario? ¿Por qué si o por qué no?

Encuentre un ejemplo de un estudio de investigación sobre medicina de precisión o genética detallado en un artículo de investigación o un artículo de prensa. Puede comenzar buscando estudios sobre un problema de salud que le interese o de una universidad o institución en la que trabaje. El ejemplo podría ser antiguo o más reciente.

- ¿Cuál fue el propósito del estudio? ¿Quiénes fueron los participantes?
- ¿Qué opina de los materiales de reclutamiento y consentimiento para el estudio? ¿Habría alguna manera de mejorar los procesos de reclutamiento o consentimiento?
- ¿Qué precauciones o pautas podría haber implementado el equipo de investigación para prevenir investigaciones médicas poco éticas?
- ¿El estudio representó adecuadamente a poblaciones diversas? ¿Por qué si o por qué no?
- ¿Qué rol podrían haber desempeñado los trabajadores de salud comunitarios en esta investigación?

[illegible]

15

Está trabajando con un miembro de la comunidad que fue remitido a una prueba genética para evaluar su riesgo de padecer una enfermedad hereditaria.

El paciente tiene dudas sobre la prueba y le preocupa:

- **Privacidad:** ¿Quién tendrá acceso a su información genética?
- **Discriminación:** ¿Podría esta prueba afectar su seguro o su trabajo?
- **Comprensión de los resultados:** ¿Qué significarán los resultados para ellos y sus familias?
- **Impacto emocional:** ¿Cómo manejarán esta información?

Reflexione sobre esta situación y responda brevemente a las siguientes preguntas:

1. ¿Cómo describiría las pruebas genéticas y por qué se recomendaron?
2. ¿Cómo abordaría las preocupaciones de los pacientes sobre la privacidad genética y la seguridad de los datos?
3. ¿Qué información proporcionaría sobre la discriminación genética y las protecciones legales (por ejemplo, GINA e HIPAA)?
4. ¿Qué medidas podría tomar para garantizar que el paciente se sienta capacitado para tomar su propia decisión informada?

Actividad 10: Comunicación sobre afecciones hereditarias: Estudio de caso

1. Michelle es una mujer de 30 años con antecedentes familiares de cáncer de mama en su madre (diagnosticada a los 42 años) y su abuela materna (diagnosticada a los 56 años). Su padre falleció y ella no sabe mucho sobre el lado paterno de su familia. Está interesada en

las pruebas genéticas para el cáncer de mama hereditario, pero no está segura de cómo acceder a estas en su comunidad y recurre a usted en busca de ayuda.

- *¿Qué consejos le daría a Michelle sobre los pasos a seguir?*

2. Después de guiar a Michelle hacia los recursos apropiados, ella decide realizarse una prueba genética de línea germinal para HBOC. Se encontró que tenía una variante patogénica en BRCA1. La familia de Michelle es pequeña, pero tiene una media hermana paterna que vive cerca. Michelle no está segura si debe contactar a su media hermana y acude a usted en busca de consejo.

- *¿Cómo podría guiar a Michelle?*

3. David es un hombre de 45 años con antecedentes familiares de cáncer colorrectal. A su padre le diagnosticaron la enfermedad cuando tenía 50 años y a su tío paterno cuando tenía 58. David ha oído hablar del síndrome de Lynch, pero no está seguro de qué significa para él o su familia. También le preocupa su hermano menor, que tiene 40 años y aún no se ha hecho ninguna prueba de detección de cáncer colorrectal. David duda en hablar sobre las pruebas genéticas con su familia y recurre a usted en busca de orientación.
- *¿Qué pasos tomaría para ayudar a David a comprender el síndrome de Lynch y alentarle a hablar con su familia sobre sus preocupaciones?*

Actividad 11: Telesalud: Piense y reflexiona

Teniendo en cuenta su comunidad específica, responda las siguientes preguntas:

1. ¿Qué sentimientos tienen las personas de su comunidad sobre la telesalud y la comunicación electrónica?

2. ¿Cuáles son algunas barreras y facilitadores en la utilización de la telesalud para la genética en su comunidad?

3. ¿Cómo se pueden implementar mejor los recursos de telesalud para la genética en su comunidad? ¿Cuáles son algunas precauciones a tomar para garantizar la equidad en la telesalud?

4. ¿Existen recursos comunitarios que puedan permitir a los pacientes utilizar esta tecnología (es decir, salas de telesalud en la biblioteca pública, etc.)? Si es así, ¿cuáles son y cómo se pueden utilizar mejor?

Actividad 12: Guía de recursos locales

Utilizando la siguiente plantilla, cree una lista de cinco recursos locales relevantes para las afecciones genéticas.

Comience con los recursos que están en su código postal. Si no puede encontrar el recurso en su código postal, amplíe a su ciudad y luego a su estado.

Organización 1	
Recursos	
Número de teléfono	
Dirección	
Horario de atención	
Idiomas hablados	
Elegibilidad	
¿Necesita remisión?	
Cómo acceder	
Materiales que debe llevar	
Otras notas	

Organización 2	
Recursos	
Número de teléfono	
Dirección	
Horario de atención	
Idiomas hablados	
Elegibilidad	
¿Necesita remisión?	
Cómo acceder	
Materiales que debe llevar	
Otras notas	

Organización 3	
Recursos	
Número de teléfono	
Dirección	

Horario de atención	
Idiomas hablados	
Elegibilidad	
¿Necesita remisión?	
Cómo acceder	
Materiales que debe llevar	
Otras notas	

Organización 4	
Recursos	
Número de teléfono	
Dirección	
Horario de atención	
Idiomas hablados	
Elegibilidad	
¿Necesita remisión?	

Cómo acceder	
Materiales que debe llevar	
Otras notas	

Organización 5	
Recursos	
Número de teléfono	
Dirección	
Horario de atención	
Idiomas hablados	
Elegibilidad	
¿Necesita remisión?	
Cómo acceder	
Materiales que debe llevar	
Otras notas	

NOTAS

[illegible]

[illegible]