

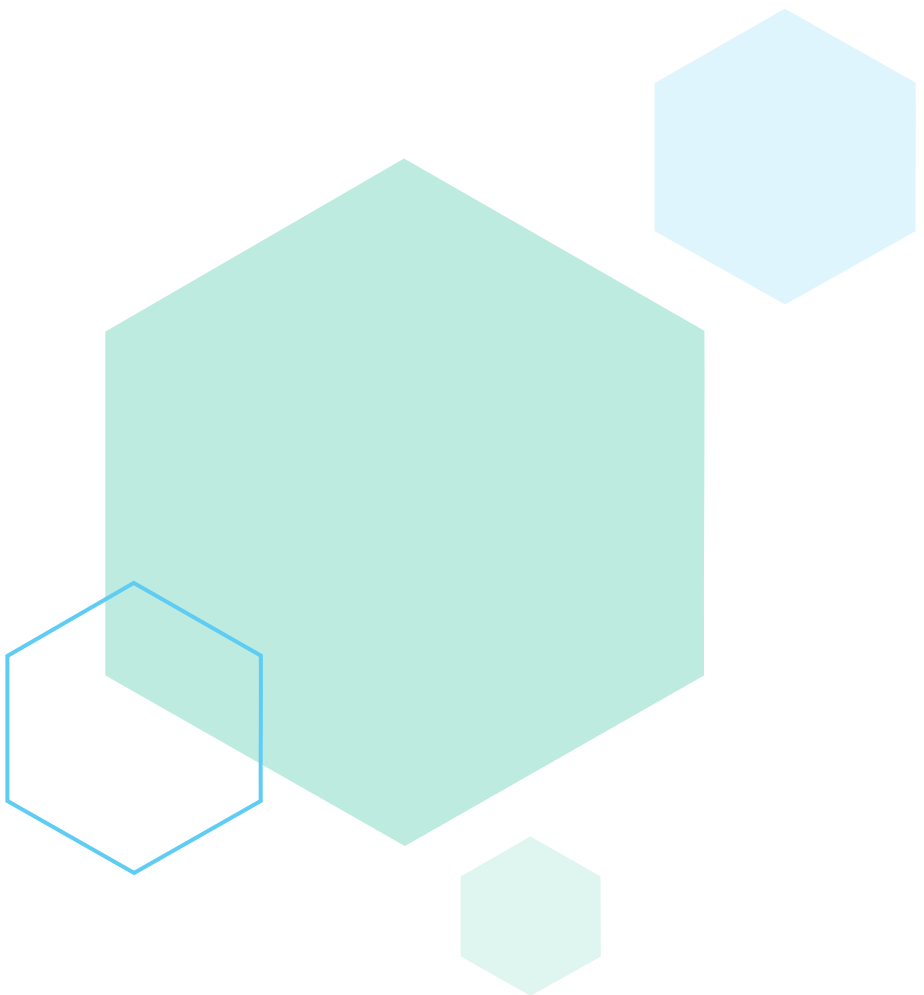
Capacitación PREFER

Sesión 2



Empowering Communities through
Genomics Education



A decorative graphic on the left side of the slide featuring a large teal hexagon in the center. Surrounding it are four other hexagons: a light blue one at the top right, a light blue outline one at the bottom left, and two smaller teal ones at the top and bottom center.

Fundamentos de genética

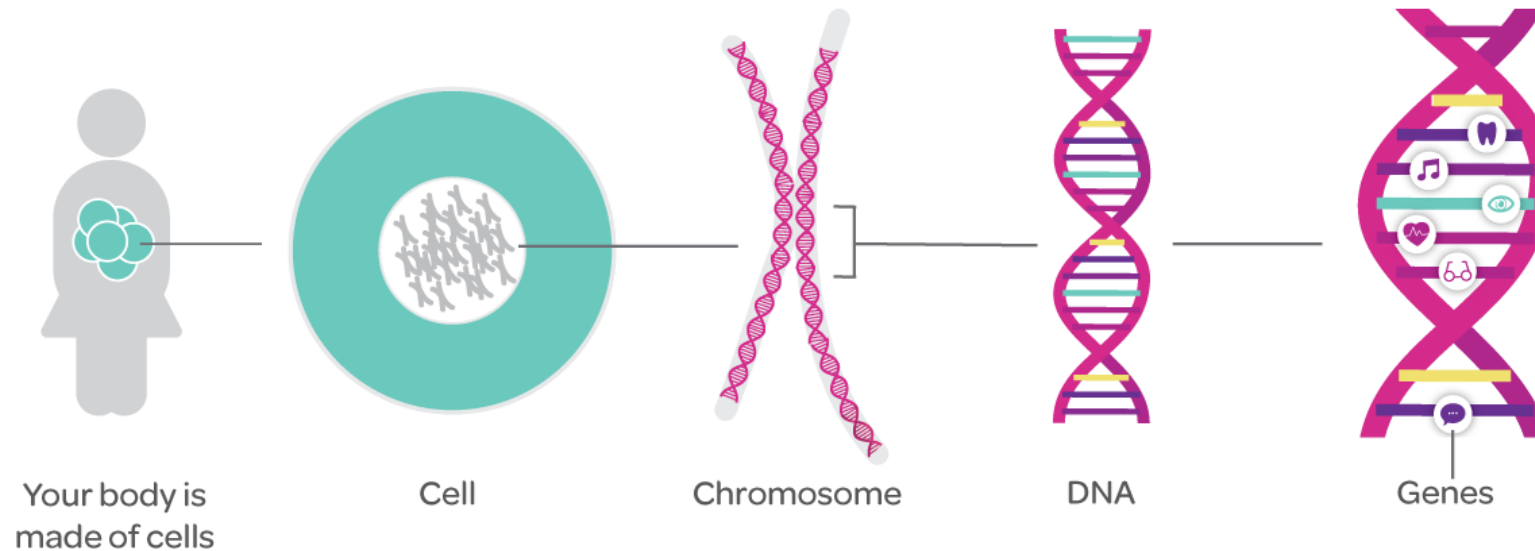
Objetivos de aprendizaje:

- Definir la genética de una manera que sea accesible para su comunidad
- Describir la diferencia entre la genética para la investigación y la atención clínica basada en genética
- Debatir los beneficios y desafíos de la investigación genética desde una perspectiva comunitaria

¿Qué sabe sobre genética?

Genética

- Los genes contienen las instrucciones para producir proteínas: los componentes básicos de nuestras células y tejidos.
- Los genes se transmiten de padres a hijos.
- Los genes le dicen al cuerpo cómo se ve y funciona.



Definiciones

ADN

- (Ácido desoxirribonucleico) el material hereditario en los humanos y en la mayoría de los demás seres vivos.

Genes

- Pequeñas partes de ADN ubicadas en los cromosomas que transmiten los rasgos de padres a hijos.

Alelo

- Diferentes versiones o variaciones de un gen.

Cromosoma

- Partes filiformes dentro de las células que contienen el ADN. Los humanos deberían tener 23 pares (46 en total).

Definiciones (continuación)

Doble hélice

- La forma de las moléculas de ADN , como una “escalera retorcida”.

Genotipo

- Los conjuntos de genes que tiene un ser vivo.

Fenotipo

- Los rasgos que puedes observar (color de ojos, altura, etc.)

Variación genética

- Diferencias en el ADN entre seres vivos de la misma especie.

Definiciones (continuación)

Mutación

- (antigua definición de variante genética): un cambio en la secuencia de ADN, que puede ser perjudicial o inofensivo.

Susceptibilidad genética

- Una mayor probabilidad de desarrollar una enfermedad debido a una variante genética o antecedentes familiares.

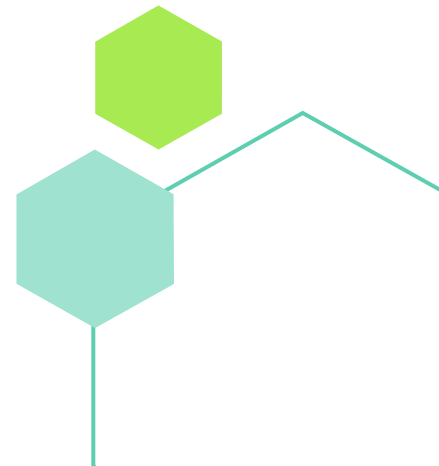
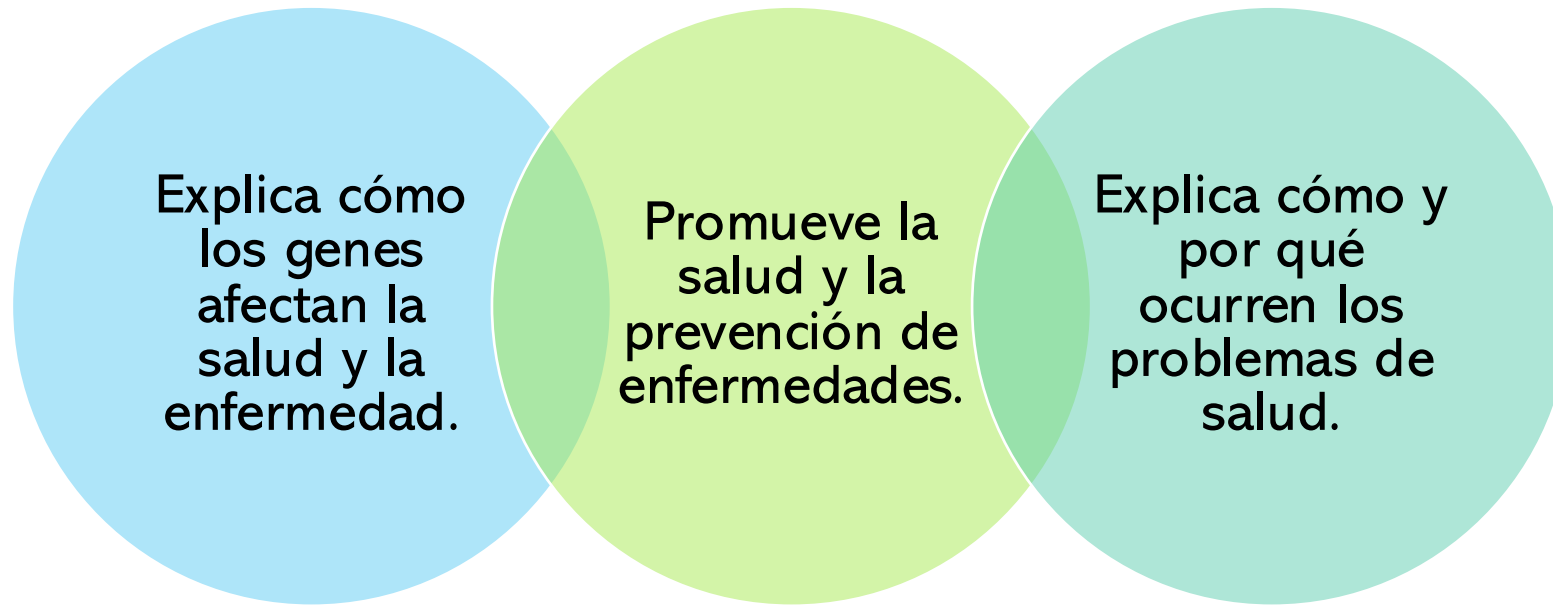
Herencia

- La transmisión de rasgos de padres a hijos.

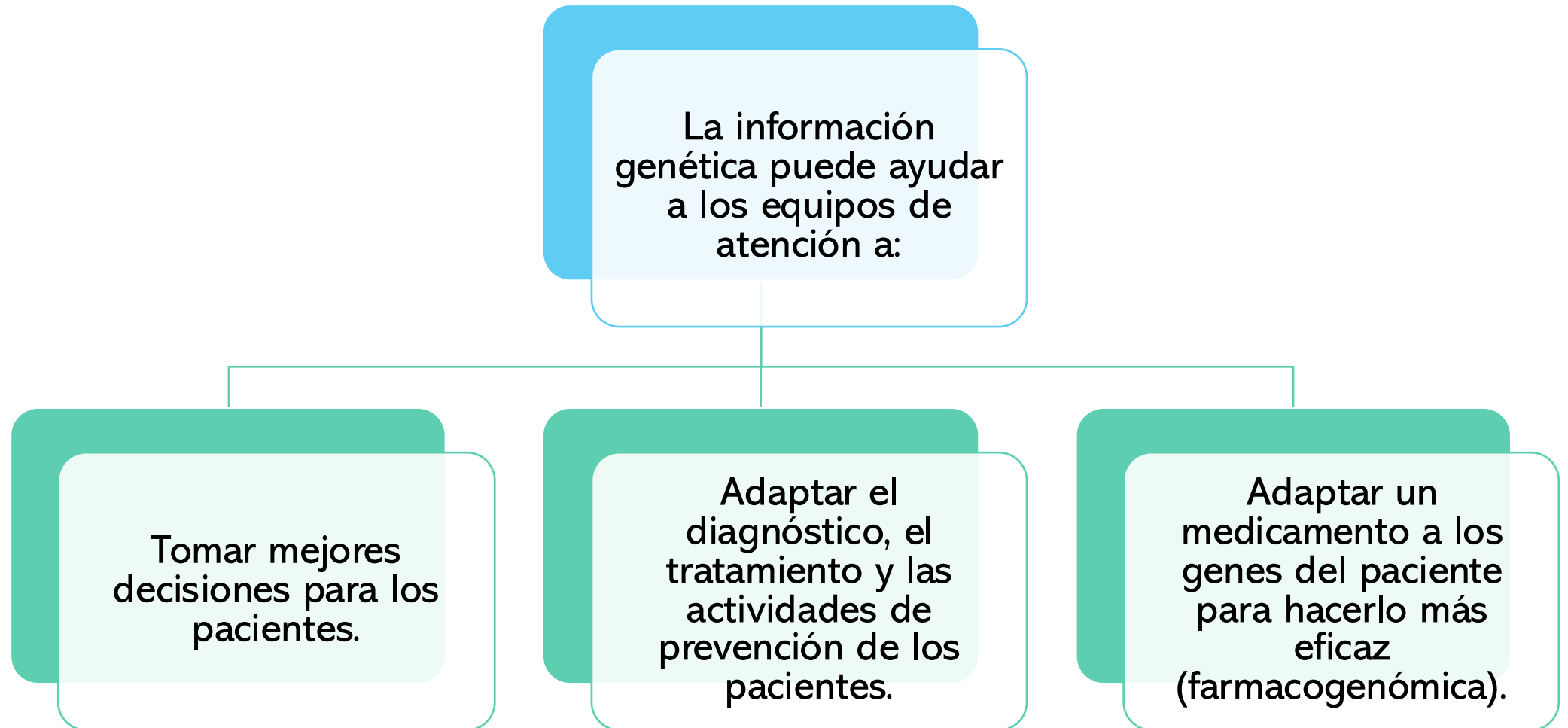
Mutación esporádica

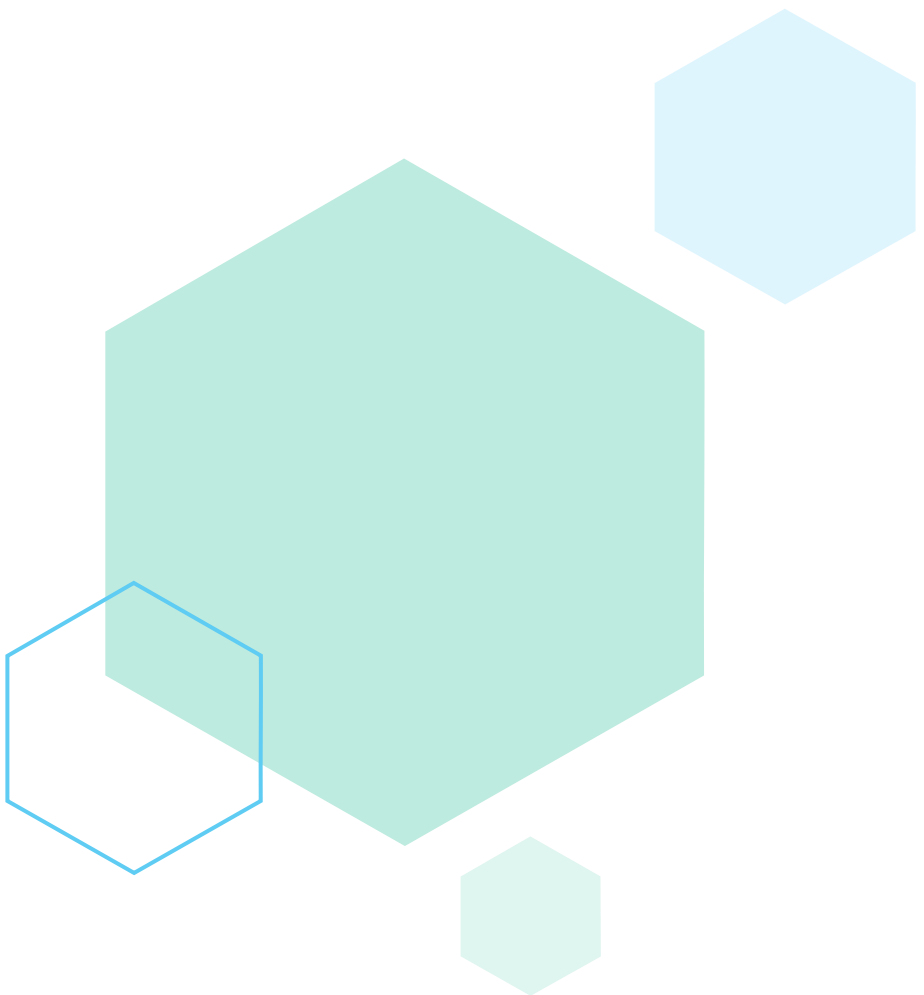
- Un cambio de ADN que ocurre por casualidad y no se transmite de padres a hijos.

Investigación genética



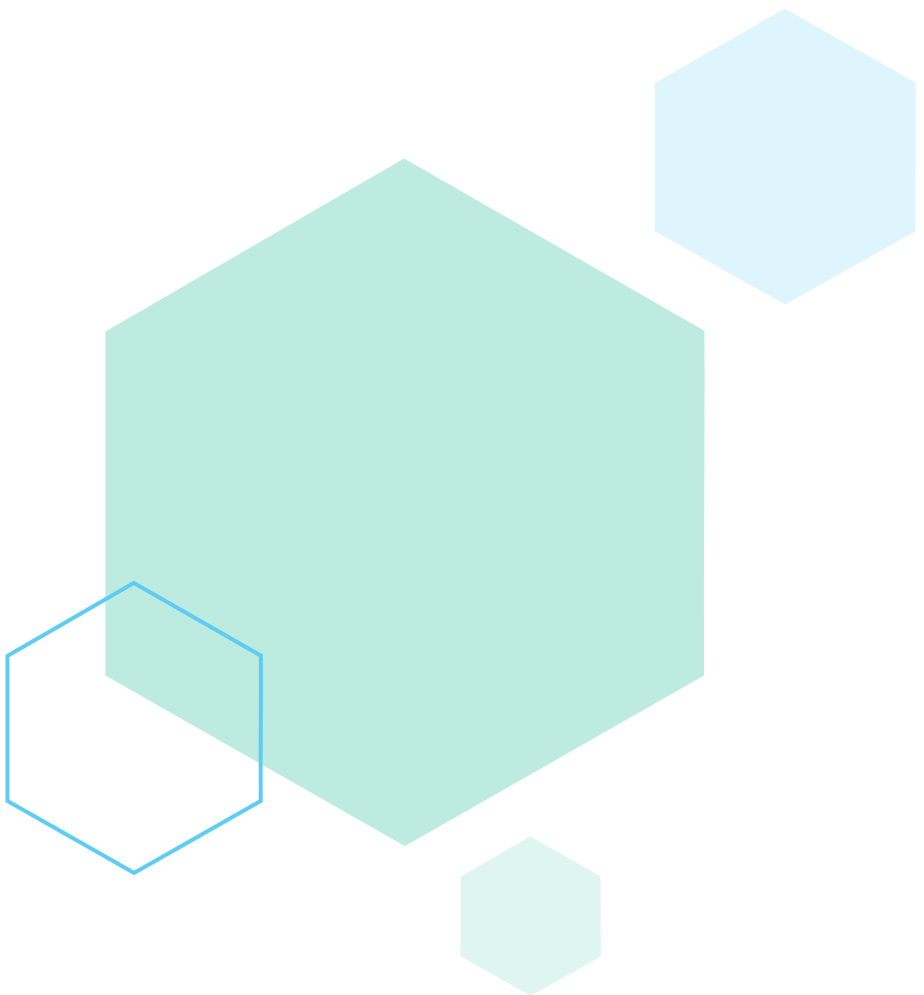
La genética en la práctica clínica



A decorative graphic on the left side of the slide featuring several hexagons. There is a large teal hexagon in the center, a light blue hexagon above it, a light green hexagon below it, and a blue-outlined hexagon to the left. A large light green triangle points from the right edge towards the center of these hexagons.

Debate

¿Cuáles son las similitudes y diferencias entre la investigación genética y la genética en entornos clínicos?



Afecciones genéticas

- 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 papel 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:

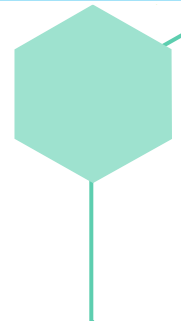
- La mutación en un gen causa el problema
- Fibrosis quística, anemia falciforme y enfermedad de Huntington

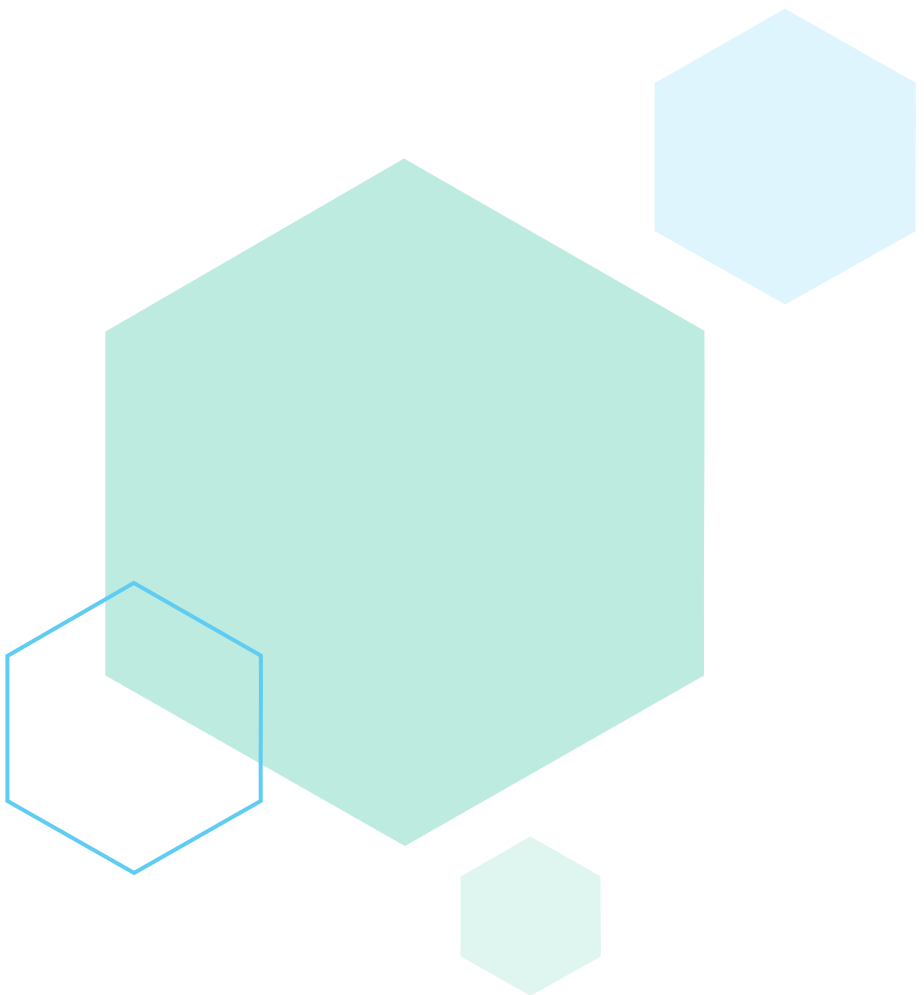
Trastornos cromosómicos:

- 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





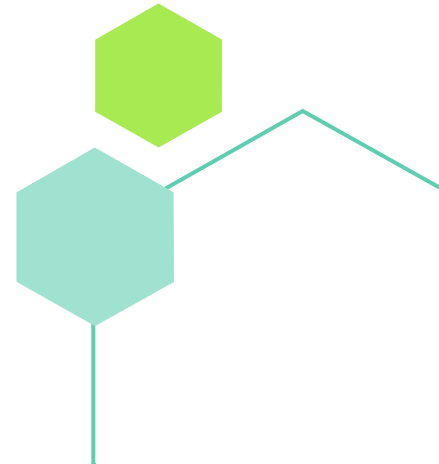
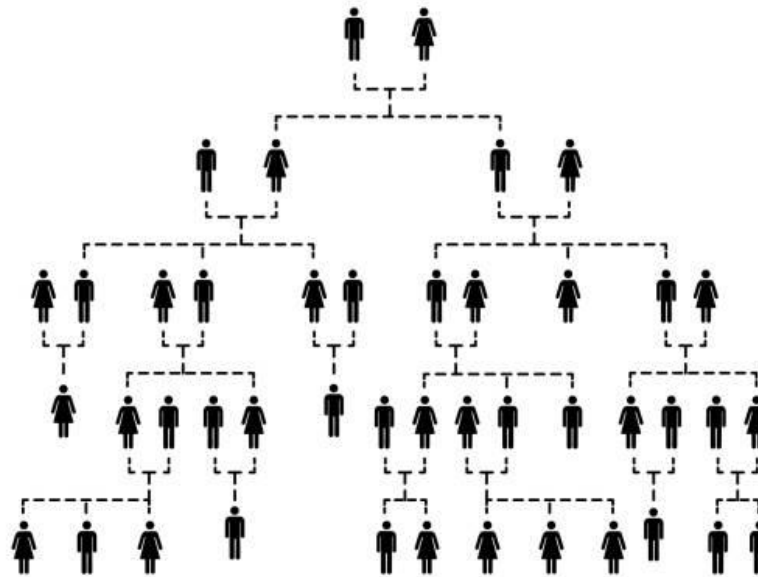
Historial de salud familiar

Objetivos de aprendizaje:

- Explicar la importancia de conocer los antecedentes familiares para identificar el riesgo genético y orientar la atención preventiva.
- Describir estrategias que se pueden utilizar para ayudar a las personas a recopilar y documentar su historial de salud familiar.
- Apoyar a los pacientes en la creación y el uso de un historial de salud familiar para fundamentar decisiones de atención médica y discusiones con los proveedores.

Entonces, ¿qué es exactamente la historia familiar?

- Registro de enfermedades y condiciones de salud en su familia
- Incluye: padres, hermanos, hijos, tías, tíos, primos, sobrinas, sobrinos, etc.

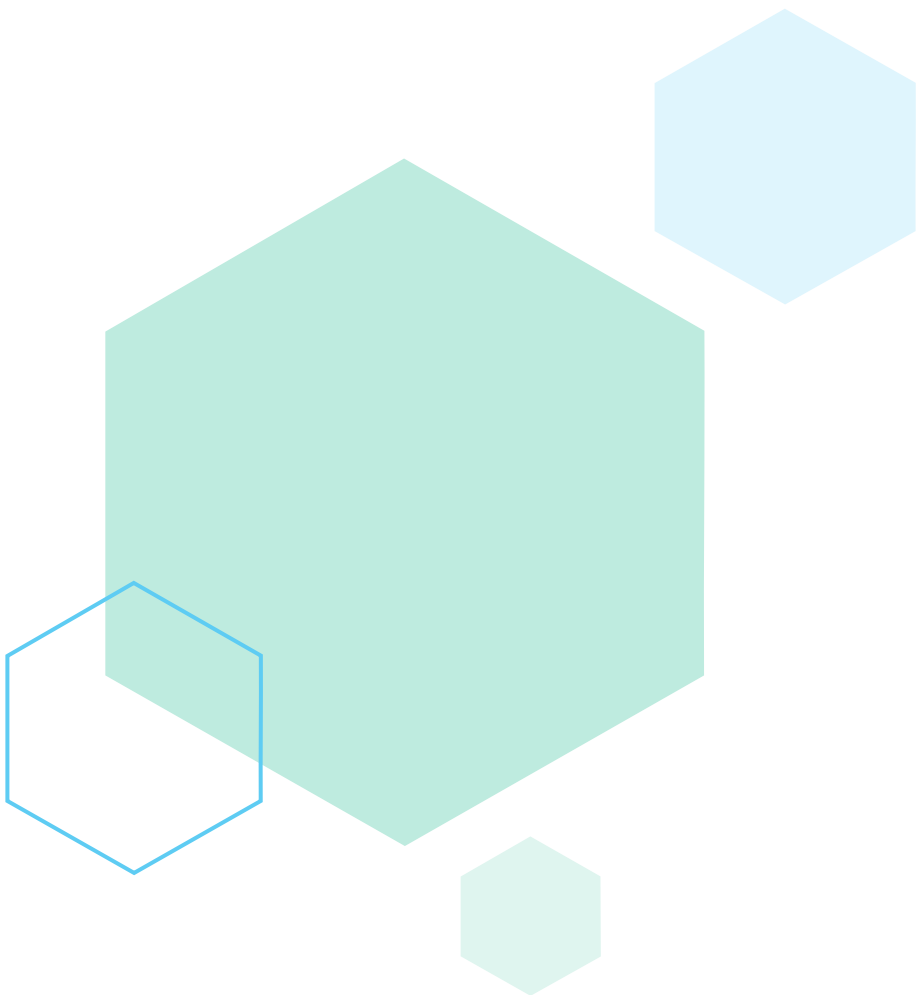


Importancia de la historia familiar

¡La información es poder!

- Indica si se han transmitido mutaciones genéticas
- Ayuda a **comprender las probabilidades** de contraer ciertas enfermedades
- Informa sobre el **riesgo** y cómo **proteger su salud**
- Apoya la **detección temprana**, para que pueda encontrar problemas de forma temprana y **prevenir enfermedades graves**





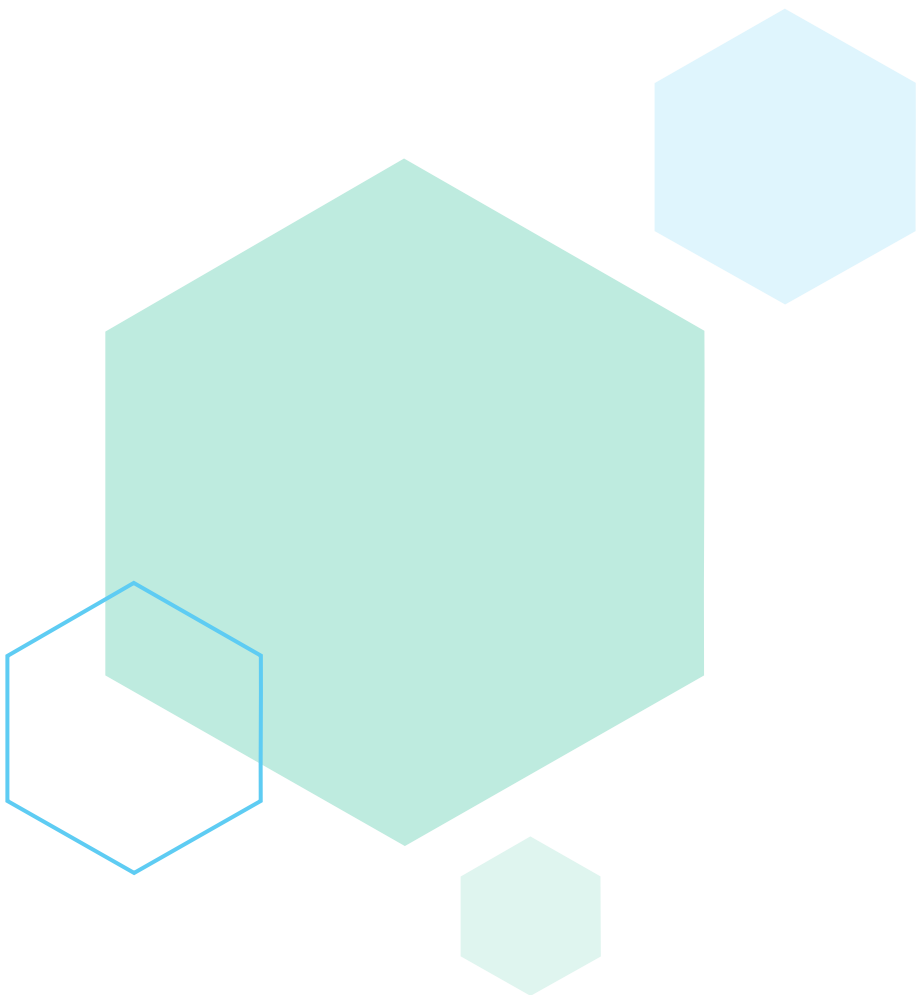
Actividad

Creación de un
historial de salud
familiar

Actividad: Creación de un historial de salud familiar

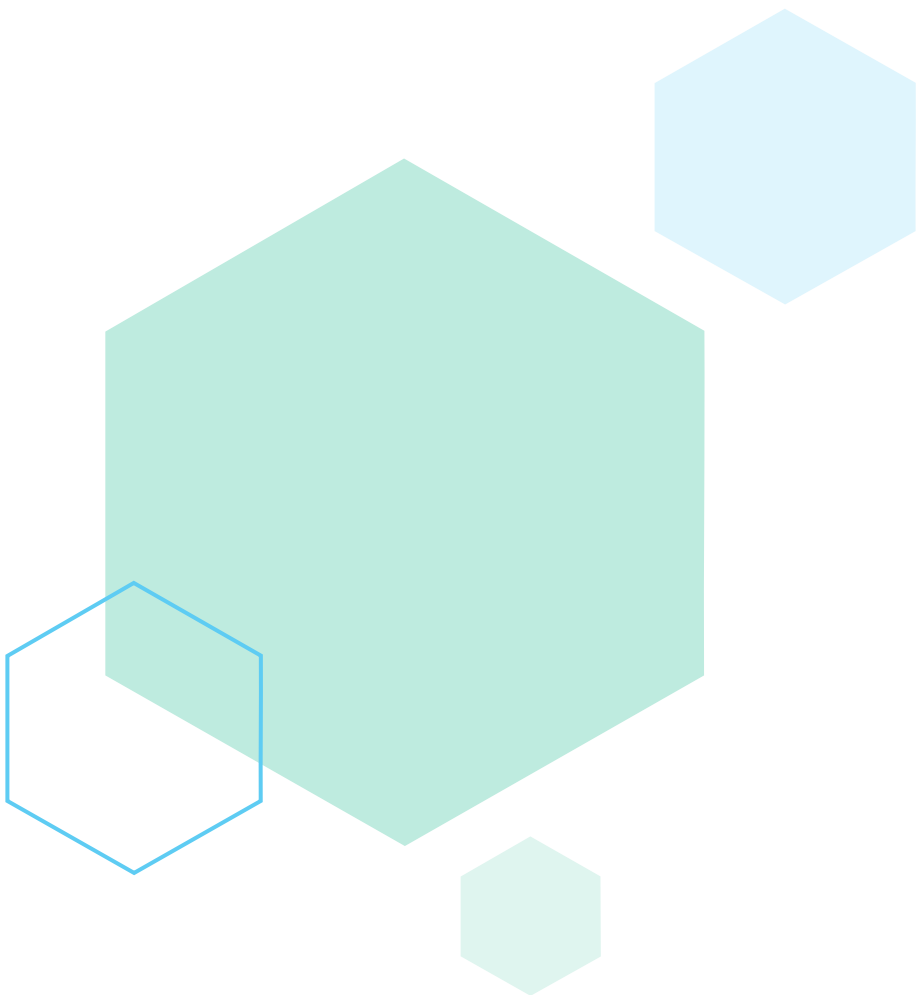
1. Utilice la siguiente lista de verificación para crear su propio historial de salud familiar.
2. Marque las columnas correspondientes al cáncer de mama, de ovario o cualquier otro cáncer para cada miembro de la familia.
3. Si no está seguro, escriba “?”.

Familiar	Cáncer de mama	Cáncer ovárico	Cualquier otro cáncer	Eventos cardíacos
Usted mismo				
Padres de familia				
Hermanos				
Hijos				
Abuelos (lado materno)				
Tío/a (lado materno)				
Abuelo/a (lado paterno)				
Tío/a (lado paterno)				
2 o más casos de cáncer después de los 50 años del mismo lado de la familia				
Cualquier familiar con enfermedad de la arteria coronaria o ataque cardíaco antes de los 50 años				

A decorative graphic on the left side of the slide featuring several hexagons. There is a large teal hexagon in the center, a light blue hexagon above it, a light green hexagon below it, and a blue-outlined hexagon to the left. A large light green triangle points from the right edge towards the center of these hexagons.

Debate

¿Cuáles son los retos
para obtener la historia
familiar?



Asesoramiento y pruebas genéticas

Objetivos de aprendizaje:

- Nombrar los pasos involucrados en el asesoramiento y las pruebas genéticas
- Describir el propósito y la importancia del asesoramiento y las pruebas genéticas
- Identificar los servicios a los que los pacientes pueden acceder durante una sesión de asesoramiento genético

Asesoramiento genético

Un profesional de la salud comparte información sobre afecciones genéticas

El asesoramiento implica hablar sobre:

- Historia familiar
- Riesgo de cáncer
- Resultados de pruebas genéticas
- Opciones de manejo y tratamiento

Puede ocurrir antes o después de las pruebas genéticas

Ayuda a los pacientes a tomar decisiones



Pruebas genéticas

Ayuda a identificar variantes patógenas (“mutaciones”)

Contribuye a la detección temprana

Generalmente se realiza cuando hay antecedentes familiares o mayor riesgo

Puede implicar realizar pruebas a varios miembros de la familia

Múltiples opciones de pruebas para otros genes asociados con el cáncer de mama

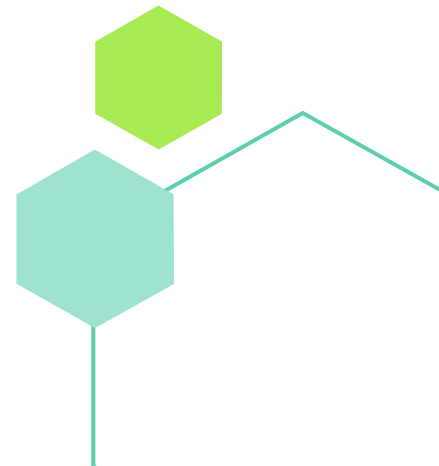
Pruebas genéticas

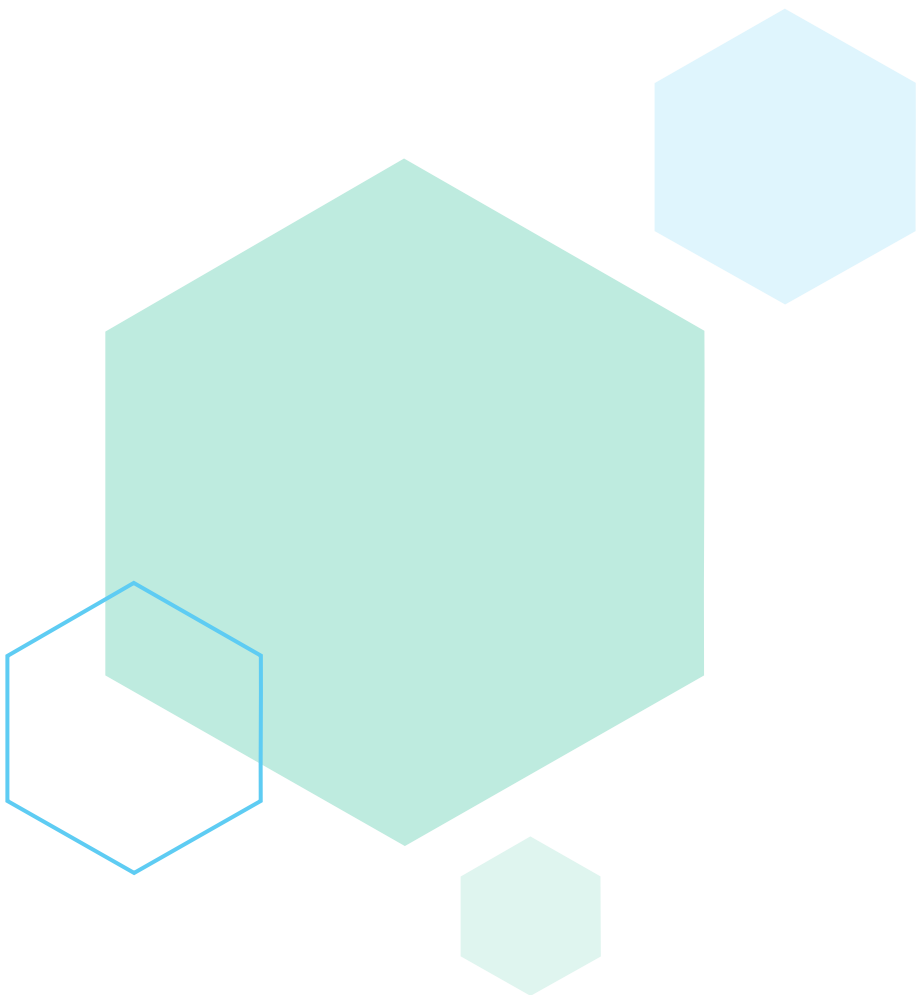
Cómo funciona:

- Tomar una muestra de sangre o saliva
- Enviar una muestra a un laboratorio para analizarla

Resultados de la prueba:

- Positiva
 - Mayor riesgo de enfermedad
- Negativa
 - No se detectó un mayor riesgo de enfermedad
 - Puede requerir evaluación adicional





Debate

¿Qué recursos identificó
para el asesoramiento
genético en su área?

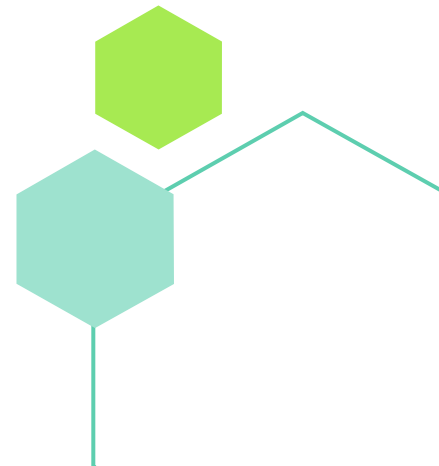
¿Qué sigue?

Completar los materiales y el cuaderno de trabajo del Bloque 2

<https://school.wakehealth.edu/departments/implementation-science/prefer-chw>

Próxima sesión sincrónica

¿Preguntas sobre el proyecto de aplicaciones prácticas?



Proyecto de aplicaciones prácticas

Se presentará durante la sesión final

Se puede completar individualmente o en grupos pequeños

Parte obligatoria del curso

Se estiman 4 horas de trabajo para completar el proyecto

Recibirá retroalimentación de sus compañeros sobre el proyecto al final de la sesión.

