

Asesoramiento y pruebas genéticas

**PREFER CHW
TRAINING**
Empowering Communities through
Genomics Education



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



Genética para la práctica clínica



La atención puede ser **personalizada** de acuerdo con los genes de cada persona.



Ayudar a las personas y a sus equipos de atención a tomar mejores decisiones de atención médica.

1. Descubrir qué está mal (diagnóstico)
2. Elegir el tratamiento adecuado
3. Guía de prevención



Por ejemplo: Farmacogenómica

Algunos organismos reaccionan de manera diferente a determinados medicamentos. Los genes pueden ayudar a los médicos a decidir qué funcionará mejor.



Asesoramiento genético



Asesoramiento genético

Un profesional de la salud comparte información sobre afecciones genéticas

El asesoramiento implica hablar sobre:

- Historia familiar
- Riesgo de enfermedad
- 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



Asesor genético

Un asesor genético está capacitado para:

- Entender la genética
- Ayudar a las personas a comprender los resultados de las pruebas
- Brindar apoyo y orientación en torno a decisiones genéticas

En los Estados Unidos, los asesores genéticos:

- Deben tener una maestría en asesoría genética.
- Puede tener experiencia en enfermería, trabajo social y campos similares
- Estar certificados por la Junta Americana de Asesoramiento Genético.
- Deben completar la educación continua para mantener la certificación.
- Es posible que se necesite una licencia en su estado paratrabajar.



Pruebas genéticas



Pruebas genéticas

Ayudan a identificar variantes patógenas (“mutaciones”)

Contribuyen a la detección temprana

Generalmente se realizan cuando hay antecedentes familiares o mayor riesgo

Pueden implicar realizar pruebas a varios familiares

Pueden implicar pruebas para una condición específica o para múltiples



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



Tipos de pruebas genéticas



Pruebas diagnósticas:

Descubra si una persona tiene una afección genética
Saber si alguien podría desarrollar una condición en el futuro
Saber si una persona podría transmitir una condición a sus hijos



Pruebas basadas en la población:

Ofrecerlas a todos en un grupo o comunidad
Busca variantes genéticas sobre las que los médicos puedan actuar



Pruebas en cascada:

Pruebas a familiares de alguien con una afección genética conocida



Asesoramiento y pruebas genéticas: Qué esperar

Debates en torno a:

- Su historial médico personal y sus antecedentes étnicos y geográficos
- El historial médico de su familia
- La probabilidad de una mutación hereditaria que aumenta el riesgo de enfermedad
- El valor de las pruebas genéticas en su caso específico
- ¿Qué tipos de pruebas genéticas podrían recomendarse?



Costos asociados con las pruebas genéticas

Antes de realizar la prueba, obtenga una consulta genética

- Normalmente cuesta **\$150** por hora.

Si no tiene seguro médico:

- El costo de las pruebas genéticas puede variar
- Muchos laboratorios ofrecen precios de pago por cuenta propia con descuento entre **\$250** y **\$300**.

Si tiene seguro médico:

- A menudo está cubierto si su médico lo recomienda
- Los costos potenciales incluyen:
 - Visita al proveedor
 - Copagos de laboratorio



Importancia del asesoramiento genético



Conceptos erróneos comunes sobre el asesoramiento y las pruebas genéticas

Idea falsa	Realidad
Las pruebas genéticas son solo para personas enfermas	El asesoramiento y las pruebas genéticas son útiles para las personas sanas que desean conocer su riesgo de transmitir enfermedades genéticas o para tomar decisiones informadas
Las pruebas genéticas pueden predecir todos los problemas de salud que se tendrán en el futuro	Las pruebas genéticas proporcionan información sobre los riesgos de ciertas enfermedades, pero no pueden predecirlo todo. Muchos problemas de salud están influenciados tanto por los genes como por factores ambientales



Conceptos erróneos comunes sobre el asesoramiento y las pruebas genéticas

Idea falsa	Realidad
Las pruebas genéticas son demasiado caras y no las cubre el seguro	Las pruebas genéticas pueden estar cubiertas por el seguro, especialmente si son médicamente necesarias o hacen parte de un plan de atención preventiva.
Solo pueden hacerse pruebas genéticas en un consultorio especializado	Muchos proveedores, incluidos los de atención primaria, pueden solicitar pruebas genéticas
Si me hago una prueba genética, correré el riesgo de sufrir discriminación o estigmatización	Existen protecciones vigentes, como la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA), que previenen la discriminación en el empleo y el seguro médico basada en la información genética



¿Cómo encontrar un asesor genético?

- Sitio web [NSGC Encuentre un asesor genético](#):
 - Una lista actualizada de más de 3300 asesores genéticos certificados
 - Incluye opciones de telesalud y visitas en persona



Actividad 5 del cuaderno de trabajo

Mito o realidad: Pruebas y asesoramiento

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

1. Las pruebas genéticas solo son útiles si no ha sido diagnosticado con una afección genética previamente.

Mito

Realidad

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

Mito

Realidad

3. El asesoramiento genético es más efectivo en persona.

Mito

Realidad

4. Los pacientes generalmente tienen que pagar de su bolsillo el costo 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 del cuaderno de trabajo

Escenarios: Pruebas y asesoramiento genético

Imagínese 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?

