



# Parc Taulí

Consorci Corporació Sanitària

Parc del Taulí, 1  
08208 Sabadell, Barcelona  
93 723 10 10  
www.tauli.cat

## **INFORMACIÓN SOBRE LAS CONSULTAS DE ASESORAMIENTO GENÉTICO**

### **¿QUÉ ES UN ASESOR GENÉTICO?**

Un asesor genético es un profesional de la salud formado específicamente en las enfermedades de origen genético, cómo éstas se pasan de generación en generación y en el impacto que esto puede suponer para los pacientes y las familias.

El asesor genético tiene como funciones principales las de ayudar a una persona o una familia a entender el riesgo de padecer una enfermedad genética (por ejemplo, la fibrosis quística, el cáncer o el síndrome de Down), educar sobre esa enfermedad, evaluar el riesgo de transmitir esa patología a los descendientes y fomentar el empoderamiento del paciente y los estudios de segregación familiar.

Frecuentemente el asesor genético no trabaja con un paciente en concreto, sino que puede tratar diferentes miembros de una misma familia para identificar aquellas personas a riesgo de desarrollar la enfermedad en cuestión. De ser apropiado o necesario, hablará de tests genéticos, interpretará resultados y supervisará aspectos adicionales que puedan ser de utilidad como por ejemplo el acceso a ayudas o la participación en proyectos de investigación.

Los asesores genéticos trabajan como parte de un equipo de salud junto con médicos especializados, trabajadores sociales, enfermeras, genetistas clínicos y otros especialistas para ayudar a las familias a tomar decisiones informadas sobre su salud. También serán fuente de ayuda y apoyo en momentos difíciles.

### **¿QUIÉN NECESITA VER A UN ASESOR GENÉTICO?**

Cualquier persona que pueda tener una enfermedad genética, una historia familiar de una enfermedad hereditaria u otros factores de riesgo para una enfermedad de origen genético o un defecto congénito puede beneficiarse de visitar a un asesor genético. Si la historia familiar indica la posibilidad de una enfermedad hereditaria, el médico de cabecera o un médico especialista podrá hacer una interconsulta con un asesor genético. Algunas mujeres embarazadas también pueden ser enviadas a un asesor para recibir información sobre los riesgos de defectos congénitos o para ayudarlas a interpretar resultados de las pruebas de cribado genético realizadas durante el embarazo.

Si usted no tiene claro si se beneficiaría de ver a un asesor genético puede hablarlo con su médico de cabecera o especialista que le deriva.

### **¿QUÉ DEBO ESPERAR DE UNA CITA CON UN ASESOR GENÉTICO?**

Para calcular su riesgo de padecer una enfermedad hereditaria, el asesor genético necesita saber información médica acerca de usted y su familia.

El asesor genético hará una historia familiar médica detallada y usará esta información para dibujar un árbol familiar el cual mostrará sus familiares, la relación de parentesco que usted tiene con ellos y las enfermedades que han sufrido. Esto ayudará al asesor a determinar si usted tiene riesgo de padecer la enfermedad hereditaria y como de alto es este riesgo. Si hay un riesgo incrementado, el asesor se asegurará de que usted entienda los conceptos genéticos básicos, así como la transmisión de la enfermedad en su familia. También le educará acerca de la enfermedad y los tratamientos posibles y le explicará el riesgo para usted y su familia. Es posible que el asesor necesite más información antes de poder hacer un cálculo de riesgo, tales como los resultados de la biopsia de un tumor o a qué edad exacta se desarrolló la enfermedad.

Una vez el asesor haya establecido el riesgo, podrá comentar las diferentes opciones de análisis o test genéticos disponibles. En caso de haber un test para la enfermedad en cuestión, el asesor genético discutirá con usted que información que se obtendrá de este test, los riesgos, los beneficios y limitaciones de saber el resultado y cualquier otra duda que usted tenga al respecto. En caso deseado, el asesor le podrá proporcionar información acerca de las diferentes opciones reproductivas disponibles para evitar la transmisión de la enfermedad a la descendencia.

### **¿QUÉ NO HAY QUE ESPERARSE DE UNA VISITA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO?**

Una visita con un asesor genético no incluirá:

- Cualquier test o procedimiento con el que usted no esté de acuerdo. El asesor explicará con detalle cualquier test aplicable a su situación y usted podrá tomar libremente la decisión que considere más oportuna en función de sus valores y creencias. El asesor no sacará la sangre ni usará su ADN o sus resultados sin previo consentimiento informado.
- Recetas médicas. Los asesores genéticos no son médicos y no recetan fármacos.
- Recomendaciones médicas específicas. Un asesor intentará que usted entienda completamente los riesgos, beneficios y posibles consecuencias de cualquier opción a su alcance. El asesor no puede ni debe tomar decisiones médicas por usted.
- Apoyo psicológico a largo plazo. Aunque muchas sesiones de asesoramiento tendrán una visita consecutiva para asegurarse de que usted es capaz de manejarse con la nueva información sobre su salud y para ofrecer apoyo emocional, el asesor genético no está preparado para actuar como psicólogo a largo plazo. Si usted desea apoyo emocional más frecuente y constante el asesor le podrá ayudar a encontrar un psicólogo o psiquiatra, un grupo de apoyo para personas con la misma enfermedad que usted y/o su familia y otras fuentes de apoyo.

### **COMO PREPARARME PARA UNA CONSULTA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO**

En la primera consulta de asesoramiento genético se recoge su historia personal y familiar. Si usted ha sido derivado por una enfermedad genética familiar el poder facilitar los informes genéticos de su familiar permitirá tener una consulta mucho más dirigida a su riesgo específico permitiendo incluso iniciar los estudios genéticos a partir de esa primera consulta.

En caso que haya sido derivado como único miembro de la familia será de gran utilidad que pregunte a sus familiares por enfermedades crónicas o de origen congénito para poderlas recoger en esta primera consulta.

En ambos casos si su derivación a asesoramiento genético le ha generado preguntas o dudas, puede recogerlas en un listado para discutir las junto al asesor en la visita.