

ASESORÍA GENÉTICA EN HEMOFILIA

Edición revisada

Michelle Alabek

Hemophilia Center of Western Pennsylvania,
Pittsburgh, Estados Unidos

Richa Mohan

Presidente, Comité de la FMH sobre aspectos
psicosociales; Empowering Minds Society for
Research & Development, New Delhi, India

Marianna H. Raia

Counsyl, Inc., San Francisco, Estados Unidos



FMH

FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE
WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA

Índice

Introducción	1	Consideraciones prácticas	7
Acerca de la asesoría genética	1	Matrimonio y consanguinidad.....	7
Definición de asesoría genética.....	1	Tabús sexuales	7
¿Quiénes son asesores genéticos?.....	2	Creencias religiosas y culturales.....	7
Capacitación de asesores genéticos	2	Factores de divulgación	8
Papel de los asesores genéticos en centros de atención especializados.....	2	El proceso de la asesoría genética	8
Valor de los asesores genéticos.....	3	Componentes de una sesión de asesoría genética	8
¿Quién puede proporcionar asesoría a falta de un asesor genético?	4	Mapa de la sesión de asesoría genética	9
Papel de los profesionales psicosociales	4	Contratación.....	9
Prestación de servicios conjuntos de asesoría genética	5	Recolección de información.....	9
Consideraciones para países en vías de desarrollo	5	Evaluación del riesgo	10
Importancia del historial familiar	5	Instrucción	11
Difusión a la familia y la comunidad	5	Evaluación y asesoría psicosociales	13
Identificación de recursos para maximizar la asesoría genética	6	Gestión del caso	14
Factores que inciden en la asesoría genética	6	Conclusión	16
Gravedad de la hemofilia	6	Reconocimientos	16
Percepción de la asesoría genética.....	6	Glosario	17
Consideraciones de salud.....	7	Referencias	18

Publicado por la Federación Mundial de Hemofilia (FMH)

© Federación Mundial de Hemofilia, 2015

La FMH alienta la redistribución de sus publicaciones por organizaciones de hemofilia sin fines de lucro con propósitos educativos. Para obtener la autorización de reimprimir, redistribuir o traducir esta publicación, por favor comuníquese con el Departamento de educación y políticas públicas a la dirección indicada abajo.

Esta publicación se encuentra disponible en la página Internet de la Federación Mundial de Hemofilia, www.wfh.org. También pueden solicitarse copias adicionales a:

Federación Mundial de Hemofilia
1425 boul. René-Lévesque O. Bureau 1010
Montréal, Québec H3G 1T7 Canada
Tel.: (514) 875-7944
Fax: (514) 875-8916
Correo-e: wfh@wfh.org
Internet: www.wfh.org

El objetivo de la serie *Tratamiento de la hemofilia* es proporcionar información general sobre el tratamiento y manejo de la hemofilia. La Federación Mundial de Hemofilia no se involucra en el ejercicio de la medicina y bajo ninguna circunstancia recomienda un tratamiento en particular para individuos específicos. Las dosis recomendadas y otros regímenes de tratamiento son revisados continuamente, conforme se reconocen nuevos efectos secundarios. La FMH no reconoce, de modo explícito o implícito alguno, que las dosis de medicamentos u otras recomendaciones de tratamiento en esta publicación sean las adecuadas. Debido a lo anterior, se recomienda enfáticamente al lector buscar la asesoría de un consejero médico y/o consultar las instrucciones impresas que proporciona la compañía farmacéutica, antes de administrar cualquiera de los medicamentos a los que se hace referencia en esta monografía. Las afirmaciones y opiniones aquí expresadas no necesariamente representan las opiniones, políticas o recomendaciones de la Federación Mundial de Hemofilia, de su Consejo Directivo o de su personal.

Monografías de la serie *Tratamiento de la hemofilia* Editor de la serie
Dr. Johnny Mahlangu

ASESORÍA GENÉTICA EN HEMOFILIA

Introducción

El conocimiento es poder. No existe otro ámbito de nuestras vidas en el que esta afirmación sea más cierta que cuando se trata de nuestra salud. Una mayor conciencia del diagnóstico, tratamiento y apoyo para la hemofilia a escala mundial ha llevado a un mayor reconocimiento de la **asesoría genética** en el marco de este trastorno. Los avances de las **pruebas genéticas** y su mayor disposición aseguran a la genética un lugar sólido en el tratamiento de la hemofilia, a través de la asesoría genética, la detección de **portadoras** y la gestión reproductiva.

En países en los que el tratamiento y la atención de la hemofilia están bien establecidos, la asesoría genética forma parte esencial del equipo de cuidados integrales. Ofrece a las personas con hemofilia y sus familiares información médica y científica, apoya a las personas a lo largo del proceso de toma de decisiones relacionadas con pruebas prenatales y de detección de portadoras, y ofrece asesoría y valoración psicosocial individualizada antes y después de las pruebas genéticas. El proceso mejora el control que una persona tiene de su situación y disminuye el sufrimiento psicológico de adaptarse a un trastorno genético.

El acceso a asesores genéticos capacitados es limitado en países en vías de desarrollo donde los recursos son restringidos o escasos. Por ende, son el centro de tratamiento de hemofilia (CTH, HTC por sus siglas en inglés), la organización nacional miembro (ONM, NMO por sus siglas en inglés) y el equipo de cuidados integrales los que asumen el papel de proporcionar asesoría genética y la información necesaria para ayudar a los pacientes a tomar decisiones informadas.

Sea cual sea el nivel de las instalaciones y los servicios, la asesoría genética debería tomar en cuenta la experiencia y la percepción del paciente, así como la influencia de sus contextos social, cultural y religioso. Por ejemplo, decisiones relacionadas con la concepción o con un embarazo en curso dependen en gran medida de la actitud hacia la hemofilia y el grado de aceptación de la misma que tengan la persona en riesgo y sus familiares.

Esta publicación ofrece a asesores genéticos, trabajadores sociales médicos, genetistas médicos y de laboratorio, y otros instructores médicos un recurso básico para la asesoría genética en casos de hemofilia. Se centra en los asesores genéticos como profesionales especializados, en las oportunidades de colaboración con otros proveedores de atención médica en el seno del CTH/la ONM, en el proceso de asesoría genética, y en un marco de referencia para la práctica. También se plantean los factores que inciden en la asesoría genética y los desafíos que surgen en entornos con recursos escasos. Se abordan igualmente temas surgidos de la interface entre tecnologías genéticas de rápido avance y los puntos de vista de personas que pueden tener hemofilia o son portadoras de la misma. El propósito de la información es preparar y apoyar a los proveedores para llevar a cabo el proceso de asesoría genética en la hemofilia. Si bien algunos puntos presentados en esta monografía son específicos para casos de hemofilia, muchos de los conceptos generales también se aplican a la asesoría genética de pacientes y familiares con historial de otros trastornos de la coagulación.

Acerca de la asesoría genética

Definición de asesoría genética

El término “asesoría genética” se acuñó por primera vez en 1947 y se han propuesto muchas definiciones a lo largo del tiempo. Una definición ampliamente aceptada señala que (1):

“La asesoría genética es el proceso de ayudar a las personas a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de los aspectos genéticos del trastorno. Este proceso abarca:

- 1) Interpretación de los historiales familiares y médicos a fin de evaluar las posibilidades de ocurrencia o recurrencia del trastorno.
- 2) Instrucción sobre herencia, pruebas genéticas, tratamiento, prevención, recursos e investigación.
- 3) Asesoría a fin de fomentar decisiones informadas y la adaptación al riesgo o al trastorno.” (2)

El objetivo final de la asesoría genética es ayudar a los pacientes a utilizar información genética clave para tomar decisiones informadas acerca de su salud. Permite a las personas comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares del aspecto genético de su trastorno. La asesoría genética abarca la transferencia de información y la evaluación del impacto de dicha información en el paciente y sus familiares. Independientemente de que una persona tenga un trastorno genético hereditario o esporádico, la asesoría genética puede tener un profundo impacto en el paciente y sus familiares.

En casos de hemofilia, la asesoría genética ayuda a los pacientes y sus familiares a comprender el diagnóstico y sus implicaciones y, en última instancia, ayuda a las personas afectadas a adaptarse a vivir con el trastorno. Esto es particularmente importante en relación con las opciones reproductivas de las personas que tienen hemofilia o son portadoras de la misma. La asesoría genética ofrece información sobre opciones naturales, asistidas y no reproductivas disponibles para la planificación familiar (3), y también ayuda a prepararse proactivamente para la posibilidad de tener un/a hijo/a con hemofilia.

¿Quiénes son asesores genéticos?

Los asesores genéticos son profesionales médicos específicamente capacitados que cuentan con experiencia para abordar la **evaluación del riesgo**, las pruebas genéticas, el tratamiento y la prevención del trastorno, así como recursos disponibles y oportunidades de investigación. En esencia, son consejeros, comunicadores e instructores equipados para presentar las ventajas y limitaciones de las opciones, a la vez que se adaptan a la comprensión y creencias del paciente. Junto con los resultados de las pruebas genéticas, los asesores genéticos pueden proporcionar una evaluación de mayor calidad respecto a los riesgos y opciones que enfrenta la persona con hemofilia.

Tradicionalmente, los asesores genéticos trabajan en clínicas y hospitales públicos y privados, atendiendo a pacientes de todas las edades y en diversos campos de la medicina. Por ejemplo, pueden trabajar en departamentos prenatales, pediátricos u oncológicos. Los avances en la tecnología genética han incrementado la necesidad de asesores genéticos en entornos no tradicionales, tales como laboratorios de pruebas genéticas, compañías aseguradoras y clínicas multidisciplinarias específicas, entre ellas los CTH.

Capacitación de asesores genéticos

La formación académica abarca cursos, prácticas de laboratorio, experiencia en investigación y amplia capacitación médica. Los programas generalmente tienen una duración

de dos años y ofrecen cursos con orientación médica y psicosocial en disciplinas tales como anatomía del desarrollo, genética médica, estadísticas, ética, y competencia cultural. Entre los lugares para la capacitación médica se cuentan clínicas prenatales, pediátricas, oncológicas, multidisciplinarias, de asesoría genética para adultos, y laboratorios.

Para convertirse en asesores genéticos certificados al finalizar su programa de capacitación, los asesores genéticos generalmente se someten a la evaluación de una organización certificadora. Por ejemplo, en Estados Unidos, los aspirantes deben tomar un examen que ofrece el Consejo Estadounidense de Asesores Genéticos. En el Reino Unido, Australia y Sudáfrica, el proceso abarca presentar un portafolio de pruebas. Este proceso es administrado ya sea por un órgano certificador como el Consejo de Profesiones Médicas de Sudáfrica, o por un órgano profesional como la Asociación de Enfermeros y Asesores Genéticos del Reino Unido. Este proceso ayuda a garantizar que los asesores genéticos hayan alcanzado las normas de experiencia académica y médica necesarias, y estén comprometidos a actualizar sus conocimientos a lo largo de su carrera.

Si bien la mayoría de los programas de capacitación en asesoría genética se ofrecen en Estados Unidos, también se han iniciado muchos programas de capacitación a escala internacional. Programas en Australia, Canadá, Japón, Sudáfrica y el Reino Unido están impulsando la capacitación y el desarrollo de asesores genéticos en regiones geográficas menos familiarizadas con esta profesión. Dichos programas tienen una estructura similar y su objetivo es formar profesionales que puedan proporcionar servicios de asesoría genética de manera independiente y eficaz. La Alianza Transnacional para la Asesoría Genética (Transnational Alliance for Genetic Counseling por su concepto en inglés) se estableció en 2006 a fin de unificar los esfuerzos de los programas de capacitación en todo el mundo (1).

Papel de los asesores genéticos en centros de atención especializados

Los centros de atención especializados, que tuvieron su origen en el Reino Unido, se han convertido en un pilar para la atención de pacientes con trastornos de la coagulación hereditarios. En Estados Unidos, los centros especializados en la atención de la hemofilia se crearon a finales de los años cuarenta (Fundación Nacional de Hemofilia), y el modelo integral para la atención de la hemofilia se adoptó formalmente a principios de los años setenta, mediante una campaña financiada por el gobierno federal. Este enfoque ofrece atención especializada a través de un equipo de profesionales de la salud, cada uno de cuyos miembros tiene experiencia médica en un área particular. Desde

entonces, múltiples estudios han demostrado la eficacia de este método (3). La FMH sostiene desde hace mucho que las amplias necesidades de las personas con hemofilia y sus familiares pueden satisfacerse mejor a través de la administración coordinada de cuidados integrales proporcionados por un equipo multidisciplinario de profesionales de la salud con conocimientos y experiencia para atender las necesidades físicas y psicosociales de los pacientes (4).

Los asesores genéticos poseen una amplia gama de habilidades que se integra fácilmente a los centros de atención especializada. En el entorno de CTH/ONM, los asesores genéticos deben comprender y explicar la historia natural y el aspecto hereditario de la hemofilia, instruir a las personas sobre la manera en la que la hemofilia puede transmitirse en la familia, e identificar a los familiares en riesgo (3). Si bien muchos profesionales de la salud pueden recopilar un historial familiar, los asesores genéticos han sido capacitados específicamente para evaluar el historial familiar y proporcionar una evaluación del riesgo, en beneficio de todo el equipo del CTH/la ONM.

Los asesores genéticos recopilan un historial familiar y crean un árbol genealógico, llamado pedigrí, para documentar a cada miembro de la familia y su relación con el **paciente índice o indicador**, es decir, la persona que inicialmente buscó atención médica. Aproximadamente 50 por ciento de los casos no tiene historial familiar de hemofilia conocido; en el resto de los casos, la hemofilia se ha heredado a través de varias generaciones de una familia. Al documentar a las personas afectadas, sintomáticas y no afectadas en un pedigrí, asesores genéticos, médicos y pacientes tienen acceso a un resumen visual del patrón hereditario del trastorno. De este modo puede identificarse y anotarse en el pedigrí a las personas en riesgo, de manera que también puedan hacerse recomendaciones a los familiares. Entre otros roles que un asesor genético puede desempeñar en colaboración con un CTH/ONM se cuentan facilitar la comunicación familiar sobre el diagnóstico, comunicación con familiares que pudieran ser portadores de la hemofilia o tener una hija portadora, y colaboración con estudios de investigación relacionados con cuestiones genéticas.

Los asesores genéticos aplican su capacitación en estructura de los **genes**, estrategias y metodologías de pruebas genéticas, y aplicación de resultados para integrar sistemáticamente las pruebas genéticas a la atención de pacientes y familias con hemofilia. La disponibilidad de las pruebas genéticas varía considerablemente de un país y de un laboratorio a otro, y la totalidad de las pruebas pudiera no siempre estar disponible. La secuenciación de los genes del *factor 8 (F8)* y *factor 9 (F9)*, para las hemofilias A y B

respectivamente, está disponible en muchos países. El análisis sistemático de estos genes puede identificar variaciones en la secuencia o estructura esperada, las cuales podrían ser la causa de la hemofilia. Si bien es probable que la mayoría de las variaciones del ADN encontradas en los genes del *F8* y del *F9* causen un trastorno, no puede suponerse que cada una de las variaciones identificadas tenga un impacto importante en la función del gene. La interpretación y clasificación de las variaciones genéticas, una vez identificadas, es indispensable para la utilidad médica de los resultados de las pruebas. Esto es también de fundamental importancia cuando las **portadoras potenciales** de una familia están interesadas en someterse a pruebas de detección de portadoras. Si bien son muchas las ventajas de las pruebas genéticas, el costo de las mismas es con frecuencia un factor limitante. Por lo tanto, los asesores genéticos deberían abordar las pruebas genéticas que sean las adecuadas y se encuentren disponibles, así como el posible uso de los resultados de dichas pruebas. Al escuchar los sentimientos y necesidades del paciente, los asesores genéticos pueden apoyarle para que tome una decisión informada.

El impacto psicosocial de un trastorno crónico en la familia está bien documentado (5, 6). Personas con hemofilia y sus familiares a menudo tienen preocupaciones relacionadas con seguridad laboral, finanzas, cuidado infantil, escolaridad, seguro médico, y miedo a lo desconocido. Los asesores genéticos en el entorno de CTH/ONM pueden abordar muchas de estas cuestiones y transmitir inquietudes psicosociales relevantes a otros proveedores del CTH/la ONM o referir a los pacientes a recursos externos.

Valor de los asesores genéticos

Posiblemente el mayor valor que los asesores genéticos ofrecen en cualquier entorno médico sea su capacidad para adaptarse a las necesidades del paciente, del proveedor y de la clínica. Están capacitados para manejar la complejidad de las pruebas genéticas e integrar los resultados de las mismas a la atención médica. Los asesores genéticos a menudo sirven como enlace entre el campo de la atención de la salud y los pacientes, ayudando a identificar y a proporcionar recursos y apoyo. Como hábiles comunicadores, se esfuerzan por ayudar a las personas a comprender información clave, simplificando con frecuencia compleja información médica en términos sencillos comprensibles hasta para niños pequeños. Es muy importante que las personas que padecen hemofilia o son portadoras del trastorno tengan una buena comprensión de su diagnóstico, de manera que pueda ser controlado adecuadamente. Los asesores genéticos pueden ayudar a pacientes y familiares a integrar conceptos médicos y científicos y a aplicarlos a sus vidas.

¿Quién puede proporcionar asesoría a falta de un asesor genético?

A pesar del éxito del modelo de cuidados integrales, se calcula que el 80 por ciento de la población con hemofilia a escala mundial no tiene acceso a la atención integral (FMH 1997). Este tiende a ser el caso en países en vías de desarrollo, donde el acceso a atención médica y tratamiento con factor son limitados, pero también en países desarrollados en los que centros de atención pequeños se ubican lejos de los centros principales o en zonas remotas. Ya que solamente una minoría de pacientes recibe tratamiento mediante el modelo de atención integral, la mayoría tiene poco o nulo acceso a los asesores genéticos. Aun en los CTH, la disponibilidad de un asesor genético varía.

Entre los posibles medios para cerrar esta brecha se cuentan:

- La contratación de un asesor genético.
- La contratación de un asesor genético de una clínica genética local para trabajar con el equipo de atención de la hemofilia, conforme sea necesario.
- El establecimiento de una relación con un asesor genético local para coordinar referencias.

A falta de una relación formal entre un CTH/ONM y un asesor genético, la responsabilidad de ofrecer importante información genética con frecuencia la asumen otros miembros del equipo (3). Generalmente asumen este rol médicos y profesionales de enfermería o de trabajo psicosocial de la clínica. Sin embargo, estas personas tienen otras responsabilidades médicas, lo que podría dar lugar a que nadie del equipo considere la asesoría genética como su prioridad.

En este caso, el CTH/ONM puede evaluar las habilidades del personal existente y designar a una persona para proporcionar asesoría genética a pacientes y familiares. Asignar la responsabilidad de la asesoría genética a una persona del equipo de atención de la hemofilia puede maximizar la consistencia y la uniformidad de la asesoría genética. Esta persona debería familiarizarse con el proceso de asesoría genética y temas educativos esenciales, tales como herencia, pruebas genéticas y opciones reproductivas. Las brechas en el conocimiento pueden abordarse identificando y obteniendo los recursos educativos adecuados o refiriendo al paciente a otro profesional. Se alienta a las clínicas que no tienen acceso directo a profesionales de la genética a organizar sesiones educativas periódicas y colaborativas con dichos profesionales a fin de incrementar la comprensión y conciencia del equipo (3).

Si ninguna de estas opciones fuera factible en el marco de los recursos de una clínica, los pacientes podrían recibir

asesoría genética fragmentada e incompleta. La calidad general de la experiencia del paciente podría disminuir también. Si varios proveedores de atención médica participan en el proceso de asesoría genética, entonces es indispensable definir claramente los roles de cada uno de los miembros del equipo.

EJEMPLO:

La señora Smith habló con el profesional de trabajo psicosocial de su clínica durante una visita de rutina al CTH. Casada recientemente, está pensando en tener hijos e informó de sentimientos de ansiedad y estrés en torno a la idea de tener un hijo con hemofilia, dado que su hermano y tío tienen hemofilia A severa. El profesional de trabajo psicosocial la asesoró sobre los riesgos de ser portadora de la hemofilia y determinó que la ansiedad de la paciente surgía de la posible carga financiera en la que ella y su esposo podrían incurrir. El profesional de trabajo psicosocial abordó estrategias financieras a fin de prepararse mejor para la atención a largo plazo de un hijo con hemofilia, ofreció consultas de seguimiento con la señora Smith y su pareja, y se aseguró de que ella sepa a dónde acudir en busca de ayuda, la cual abarca aprender más acerca de las opciones de pruebas genéticas disponibles.

Papel de los profesionales psicosociales

Los profesionales de trabajo psicosocial se enfocan principalmente en evaluaciones de necesidades psicosociales, habilidades de adaptación emocionales, y dinámicas personales y familiares a fin de abordar y apoyar una amplia gama de preocupaciones o problemas para pacientes con diagnóstico de hemofilia. Los asesores genéticos están conscientes de estos mismos aspectos, pero se centran principalmente en la manera en la que los elementos antes mencionados inciden en la habilidad de un paciente para procesar e integrar la información genética. Además, el papel principal de los asesores genéticos es instruir sobre la historia natural de la hemofilia, realizar evaluaciones de riesgo relacionadas con la herencia de la hemofilia, facilitar pruebas genéticas y abordar opciones reproductivas relevantes. Los roles individuales del asesor genético y del profesional de trabajo psicosocial son muy diferentes; sin embargo, ofrecer estos servicios de manera conjunta puede mejorar la experiencia general de atención del paciente.

Profesionales de trabajo psicosocial y asesores genéticos tienen metas similares en cuanto a la atención del paciente. Ambos instruyen a los pacientes sobre su diagnóstico y los ayudan a entender mejor su tratamiento, control y pronóstico a largo plazo. Validan preocupaciones, miedos y ansiedades

del paciente relacionadas con la enfermedad crónica. A través de la asesoría de apoyo, de la validación de preocupaciones que con frecuencia se escuchan en el entorno de CTH/ONM (e. g.: cargas financieras, impacto en la familia, riesgo para los descendientes), y de la planificación de posibles resultados, estos profesionales de la salud ayudan a los pacientes a desarrollar estrategias de adaptación que reducen los sentimientos de carga. Identificar y proporcionar recursos es un componente clave para asesores genéticos y profesionales de trabajo psicosocial, que impulsa a los pacientes a asumir el control de su trastorno.

Prestación de servicios conjuntos de asesoría genética

La atención en un CTH integral/ONM generalmente abarca la coordinación de servicios y estrechas relaciones de trabajo entre hematólogos, personal de enfermería, profesionales de trabajo psicosocial, fisioterapeutas, asesores genéticos y muchas otras disciplinas (figura 1). A la vez que brinda experiencia específica para el tratamiento del paciente, la colaboración entre proveedores garantiza una óptima atención del paciente.

EJEMPLO:

Un CTH integral diseñó un programa educativo para pacientes y sus familiares. Durante el evento, personal del CTH se organizó para que los niños de los participantes visitaran el museo infantil local. Al mismo tiempo se realizaron seminarios educativos para los adultos. Los miembros del equipo presentaron temas de sus respectivas áreas de experiencia, entre ellos reconocimiento de hemorragias, colaboración con la/el enfermera(o) de la escuela, planificación financiera, obtención de seguro médico, asesoría sobre herencia y pruebas genéticas, cuidados dentales adecuados, y actividades físicas y ejercicios seguros. Este exitoso enfoque colaborativo, con aportaciones específicas de cada disciplina, incrementó los conocimientos entre la comunidad de hemofilia y los pacientes obtuvieron importantes beneficios.

Consideraciones para países en vías de desarrollo

Recursos y avances tecnológicos en países desarrollados han ayudado a integrar a asesores genéticos y pruebas genéticas a la atención de la hemofilia. Si bien estos recursos podrían no estar disponibles o asequibles en países en vías de desarrollo, sigue siendo importante reconocer el valor potencial de la asesoría genética. Aun cuando no existan



FIGURA 1: Colaboración de proveedores de CTH/ONM para proporcionar servicios de asesoría genética

Esta figura representa algunos de los posibles traslapes entre proveedores de CTH/ONM al abordar los diversos componentes de la asesoría genética. Cada equipo multidisciplinario debería analizar las habilidades y calificaciones del personal para determinar qué proveedor(es) está(n) cubriendo los diversos componentes de la asesoría genética en el CTH.

recursos ideales, el proceso de la asesoría genética sigue siendo importante, ya que puede incrementar los conocimientos, disminuir el estrés psicológico y mejorar la toma de decisiones de un paciente o sus familiares.

Importancia del historial familiar

Las pruebas genéticas en una persona con hemofilia con frecuencia pueden proporcionar una explicación genética definitiva de la enfermedad. En esta instancia, las pruebas genéticas a parientes mujeres también pueden distinguir de manera definitiva a portadoras y no portadoras de la hemofilia. Esta información maximiza la evaluación del riesgo, permite a los pacientes tomar decisiones informadas, y puede ofrecer al equipo del CTH datos de importancia para ayudar en el tratamiento de portadoras. A falta de pruebas genéticas, la persona que proporciona asesoría genética tiene la tarea de ayudar al paciente a tomar decisiones y a adaptarse al posible diagnóstico, a pesar de la incertidumbre. En tales casos, el historial familiar puede ser una poderosa herramienta para la evaluación del riesgo de la hemofilia.

Difusión a la familia y la comunidad

Las sesiones de asesoría genética pueden identificar a otros miembros de la familia que podrían beneficiarse con el conocimiento de su condición genética. Les ayudará a tomar decisiones informadas sobre su propia salud y sus opciones reproductivas. Algunos pacientes no dudan en compartir esta información, mientras que otros necesitan

apoyo y orientación de las personas que proporcionan la asesoría genética para comunicarse con sus familiares. Las labores de difusión orientadas a personas con hemofilia o a portadoras de hemofilia no diagnosticadas anteriormente podrían beneficiar a personas que necesitan ayuda para comunicarse. Los programas educativos o de difusión primaria pueden tener una mayor influencia en mujeres en edad reproductiva que pudieran ser portadoras.

El posible impacto psicosocial de la condición de portadora de la hemofilia es crucial en algunas sociedades y comunidades. Una evaluación minuciosa de aspectos socioculturales es indispensable y debería constituir la base de programas de concientización a gran escala orientados a mejorar la comprensión de la hemofilia entre adultos jóvenes, pacientes, familiares y profesionales médicos. Tales esfuerzos de difusión pueden resultar más eficaces cuando participan líderes religiosos y sociales de la comunidad, organizaciones sociales y grupos de apoyo a pacientes. Esto puede maximizar las posibilidades para la evaluación del riesgo y el descubrimiento de casos en ciertas sociedades y culturas.

Identificación de recursos para maximizar la asesoría genética

En países en vías de desarrollo (por ejemplo, Botsuana, Brasil, Ghana, India, Paquistán), la asesoría genética la proporcionan con mayor frecuencia médicos, trabajadores psicosociales y profesionales de enfermería. La creación de un equipo de atención integral es importante para ofrecer asesoría genética en tales países. Para maximizar el impacto, las personas que proporcionan asesoría genética deberían buscar recursos locales, regionales, nacionales o internacionales para ellos, así como para los pacientes y familiares a quienes atienden. Por ejemplo, en Sudáfrica, los asesores genéticos algunas veces se encuentran en centros privados o en grandes centros académicos. Estos últimos podrían atender clínicas de hemofilia.

El CTH/la ONM constituyen un recurso vital a fin de obtener información y abordar las opciones disponibles para la comunidad de hemofilia. Los profesionales ajenos al campo de la salud genética que trabajan con CTH/ONM se benefician participando en conferencias o talleres de capacitación sobre genética y asesoría genética. Estos eventos educativos constituyen una buena fuente de información para diseminarse entre colegas y, en última instancia, pacientes y familiares. Como se mencionó anteriormente, el establecimiento de una relación de trabajo con un experto en asesoría genética en hemofilia puede resultar un recurso sumamente valioso en caso de preguntas o dudas que pudieran surgir.

Las asociaciones y organizaciones nacionales de hemofilia pueden ofrecer charlas dirigidas a pacientes y familiares, talleres y campamentos de capacitación para diseminar información e incrementar la conciencia sobre diversos aspectos del trastorno, entre ellos genética y asesoría genética. Podrían tener acceso a algunos recursos educativos e informativos que explican los aspectos esenciales del proceso de asesoría genética para personas, parejas y familias. Los grupos de apoyo paritario para mujeres portadoras también podrían proporcionar información e instrucción acerca de la hemofilia y la asesoría genética.

Factores que inciden en la asesoría genética

La comprensión de la información compartida durante una sesión de asesoría genética es a menudo el primer paso para impulsar cualquier proceso de toma de decisiones. Diversos factores inciden en la manera en la que pacientes y familiares perciben el proceso de asesoría genética; algunos aspectos son universales, mientras que otros son específicos a ciertas culturas, religiones o situaciones individuales. Es responsabilidad del asesor genético o profesional de apoyo identificar y encontrar maneras para que los pacientes superen factores que pudieran incidir en la asesoría genética (7).

Gravedad de la hemofilia

La gravedad de la hemofilia y la percepción individual de esta gravedad incide en la importancia de la información que se aborda durante las sesiones de asesoría genética. La necesidad de información está correlacionada con el incremento en la gravedad de la hemofilia y su creciente impacto en la calidad de vida de pacientes y sus familiares. Independientemente de la gravedad, la asesoría genética ofrece la posibilidad de empoderar a las personas y, con el tiempo, minimizar complicaciones que pueden evitarse.

Percepción de la asesoría genética

El proceso de asesoría genética inicialmente implica cierto grado de incertidumbre para la mayoría de las personas. La falta de familiaridad puede generar ansiedad indeseada, debido a la cual algunos pacientes podrían ser menos receptivos a la asesoría genética o a escuchar la información ofrecida. Pacientes y profesionales de la salud podrían percibir incorrectamente a los asesores genéticos como rectores al presentar las opciones reproductivas a los pacientes, cuando en realidad una característica fundamental de la profesión es ser no rectora. Algunas otras percepciones equivocadas son equiparar la asesoría genética con psicoterapia o esperar que la asesoría genética implique exclusivamente la realización de pruebas genéticas.

Consideraciones de salud

La hemofilia afecta a una pequeña proporción de una población determinada y generalmente no es considerada como prioridad principal para los servicios de salud. Esto es particularmente cierto en países en vías de desarrollo en los que la persistencia de problemas de salud pública importantes (e. g.: tuberculosis, malaria) y pobreza, uso de productos de tabaco y alcohol, trastornos psiquiátricos y lesiones generan una carga adicional.

Consideraciones prácticas

La accesibilidad y la asequibilidad de la asesoría genética constituyen factores limitantes en algunos países. Muchos CTH y ONM no pueden ofrecer asesoría genética, y las personas con frecuencia necesitan recorrer grandes distancias para obtener servicios. En algunos países, el analfabetismo es un problema. La alfabetización equipa a las personas para entender y enfrentar su diagnóstico más eficazmente; las personas alfabetizadas tienden a interesarse por la información disponible y a buscar servicios con la mentalidad abierta. Las personas analfabetas a menudo tienen expectativas poco realistas y recurren a métodos de adaptación alternos que generan resultados insatisfactorios.

Matrimonio y consanguinidad

En algunas culturas los matrimonios son arreglados, frecuentemente por el jefe de familia que decide el casamiento de sus hijas. Podría haber preocupación respecto a divulgar si una hija fuera portadora o posible portadora de la hemofilia por miedo a no encontrar un marido adecuado, o porque tener un hijo con una discapacidad podría ocasionar que fuera rechazada por sus parientes políticos. En contraste, un varón con hemofilia podría encontrar pareja sin mucha dificultad.

EJEMPLO:

La esposa de un varón con hemofilia estaba preocupada porque su hija, que contraería matrimonio pronto, tenía problemas para entender y aceptar su condición de **portadora obligada**. La madre y el padre llevaron a su hija a la siguiente cita médica de su padre en el CTH/ONM. El médico preguntó si la hija estaría dispuesta a hablar con el asesor genético, lo que ella aceptó. Durante su conversación, la hija reveló que lo que más le preocupaba era cómo y cuándo debería divulgar esta información a su futuro esposo. El asesor genético pudo abordar esta inquietud con la hija y ayudarla a preparar un plan con el que ella estuviera de acuerdo. Después de esta sesión, la hija se mostró más abierta a aceptar su condición de portadora y a someterse a una evaluación adicional con un hematólogo.

La importancia de la asesoría genética ha sido reconocida en países en vías de desarrollo en los que los matrimonios consanguíneos forman parte integral de la vida social y cultural (8). La consanguinidad en una familia con historial de un trastorno genético como la hemofilia puede tener efectos importantes. Mediante la evaluación del riesgo, la asesoría genética puede reducir las complicaciones al mínimo y presentar opciones para disminuir el impacto en los descendientes, a la vez que aborda las necesidades, preocupaciones y miedos psicosociales de las personas afectadas.

Tabús sexuales

Opciones reproductivas, actitudes hacia la orientación sexual, tradiciones sociales y la edad a la que el matrimonio se considera aceptable varían considerablemente de una cultura a otra e inciden en el momento considerado adecuado para la instrucción sobre la herencia. En algunas culturas se habla más abiertamente de los riesgos del embarazo y podrían aceptar más fácilmente la discusión de estos temas.

Creencias religiosas y culturales

Diferentes factores religiosos, sociales y culturales inciden en las decisiones respecto al matrimonio, la procreación, las opciones de tratamiento y las intervenciones relacionadas con la hemofilia. Estos factores pueden afectar de manera importante la sesión de asesoría genética. En muchos países en vías de desarrollo, la sociedad y la cultura no permiten a una mujer tomar decisiones, ni siquiera las relacionadas con su propio cuerpo; las decisiones respecto al aborto o la procreación son tomadas por la familia del esposo. Esta diferencia en los géneros puede incidir en el proceso de asesoría genética, ya que es opuesta a los roles de género típicos en los que las mujeres son las principales responsables del momento del matrimonio y la procreación, así como de las aspiraciones relativas al tamaño de la familia y su composición.

EJEMPLO:

En algunas culturas, el varón a cargo del hogar es el encargado de tomar decisiones importantes. Esto puede dejar a una mujer portadora vulnerable y en riesgo de sufrir estigmatización y aislamiento con base en la herencia de la hemofilia.

Es importante reconocer que, aun actualmente, en la sociedad india, por ejemplo, el deseo de un hijo varón somete a la mujer a una enorme presión por parte de la familia y la coloca en una situación vulnerable. Para una portadora de hemofilia, las implicaciones de su estado en futuros descendientes pueden generar complicaciones en su vida marital. Si bien el conocimiento de su condición de portadora y la

herencia pueden disminuir las complicaciones para niños con hemofilia o prevenir el nacimiento de más niños con hemofilia, las mujeres que dan a luz a un niño con hemofilia podrían ser amenazadas por el marido y su familia y, en algunos casos, hasta maltratadas y condenadas al ostracismo. Dadas las posibles consecuencias adversas para la mujer y su hijo, la información sobre la condición de portadora debe manejarse con mucho tacto.

EJEMPLO:

En un grupo de apoyo femenino, una mujer expresó que es difícil poner fin a un embarazo porque, culturalmente, esto sencillamente no se hace. No obstante, se considera que las mujeres traen buena suerte a la familia cuando dan a luz a un varón saludable como primogénito. Estos puntos de vista opuestos sobre la procreación pueden generar angustia en las mujeres.

Factores de divulgación

Históricamente, la comunidad de hemofilia ha sido estigmatizada por infecciones concomitantes con VIH, hepatitis y otras comorbilidades. Algunas personas temen que la simple discusión de implicaciones de salud específicas pueda dar lugar a resultados indeseados y por ende prefieren evitar estas conversaciones totalmente.

Adquirir y mantener un seguro médico sigue siendo uno de los principales focos de atención en el entorno del CTH/ONM, particularmente en países en vías de desarrollo en los que el suministro de factor de coagulación depende de gobiernos y agencias aseguradoras. Muchas personas temen que el historial familiar y la información de pruebas genéticas, particularmente en el caso de mujeres portadoras, pueda dar lugar a discriminación genética o a dificultades para obtener seguros médicos y de vida.

El proceso de la asesoría genética

Hay diversos valores inherentes a la profesión de asesoría genética que es necesario observar. Los asesores genéticos están capacitados para enfatizar la instrucción del paciente y la asesoría no rectora. También están capacitados para demostrar respeto por la autonomía, la confidencialidad y la privacidad del paciente; para divulgar información completa, y para reconocer implicaciones psicosociales a lo largo de todo el proceso de asesoría genética (9). Independientemente de su capacitación o formación, es importante que la persona que proporciona asesoría genética conozca estos valores y se guíe por ellos.

Componentes de una sesión de asesoría genética

Una sesión de asesoría genética tiene seis componentes habituales: 1) contratación, 2) recolección de información, 3) evaluación del riesgo, 4) instrucción, 5) evaluación y asesoría psicosocial, y 6) gestión del caso. Al incorporar estos componentes, la persona que proporciona asesoría genética logrará los objetivos generales de una sesión, a la vez que preserva los valores de la profesión.

Contratación

La contratación es el paso inicial y un componente esencial de la sesión de asesoría genética. Consiste en compartir expectativas y acordar mutuamente una agenda.

Recolección de información

El proveedor recolecta información médica y no médica que pudiera incidir en la evaluación del riesgo o la instrucción. El momento y el método de recolección de información pueden variar. No siempre es un suceso aislado, sino que puede ocurrir antes, durante o después de una sesión.

Evaluación del riesgo

Una vez recolectada la información, la persona que proporciona la asesoría genética utiliza pensamiento y conocimientos analíticos para sintetizarla y realizar una evaluación del riesgo para el paciente y su familia. La evaluación del riesgo general debería transmitirse al paciente e incidirá considerablemente en las conversaciones durante el resto de la sesión.

Instrucción

Una parte considerable de la sesión de asesoría genética consiste en la instrucción del paciente (y sus familiares). Es indispensable concientizar al paciente sobre la historia natural actual de la hemofilia. Esto es particularmente importante para personas que reciben asesoría genética debido a un historial familiar de hemofilia, ya que los conocimientos del paciente podrían estar sesgados con base en la experiencia de sus familiares. El asesor genético debería ofrecer información a un nivel adecuado para el paciente y evaluar su grado de comprensión a lo largo de la sesión.

Evaluación y asesoría psicosociales

La evaluación y el apoyo psicosociales son indispensables a lo largo de todo el proceso de asesoría genética, particularmente cuando los resultados de las pruebas dan lugar a la divulgación de un nuevo diagnóstico. En la asesoría genética, no es suficiente con sencillamente determinar la comprensión del paciente de la información factual. La información comentada podría generar emociones o sentimientos que no se expresan directamente. Los asesores genéticos tienen

una capacitación especializada para divulgar implicaciones delicadas y ayudar a los pacientes a reconocer el impacto psicosocial de tales noticias. En última instancia, el paciente debería sentirse apoyado y libre para expresar sus sentimientos, abordar sus preocupaciones y tomar sus propias decisiones informadas. Las personas que proporcionan asesoría genética deberían estar conscientes de sus propias limitaciones, y estar familiarizadas con recursos externos para ofrecer asesoría psicosocial más exhaustiva, si fuera necesario.

Gestión del caso

Proporcionar asesoría genética implica mucho más que solamente proporcionar información. La relación paciente-proveedor se desarrolla y se extiende más allá de la sesión de asesoría genética, lo que quiere decir que a menudo es adecuado para la persona que proporciona la asesoría genética asumir la gestión del caso. Incorporar la gestión del caso al proceso de asesoría genética maximiza la eficacia y eficiencia de todo el proceso, aumenta la comodidad del paciente y mantiene la continuidad de la atención.

Mapa de la sesión de asesoría genética

El objetivo de este “mapa” es orientar al profesional médico a través de una sesión de asesoría genética con un paciente. La composición de cualquier sesión podría desviarse de este mapa debido a factores médicos, demográficos y culturales. La persona que proporciona la asesoría genética debería determinar lo que debe incluir en cualquier sesión específica y en qué orden hacerlo.

Contratación

La persona que proporciona la asesoría genética debería sintetizar la siguiente, a menudo breve, conversación (modificándola en caso necesario), y usarla para desarrollar un plan tentativo.

Presentaciones

Presentarse para establecer su papel y comenzar a establecer una relación con el paciente.

EJEMPLO:

“Soy el profesional de trabajo social de este equipo de atención integral. (Una de) mis responsabilidades (es) son abordar las implicaciones familiares del diagnóstico de la hemofilia/el historial familiar de hemofilia.”

Gestión del tiempo

Ofrecer orientación sobre la cantidad de tiempo disponible.

EJEMPLO:

“Tenemos 30 minutos para reunirnos el día de hoy. Si necesitáramos continuar con esta conversación podemos hacer una cita para otra sesión.”

Valoración de la comprensión

Determinar la comprensión del paciente de los motivos para incorporar la genética a la atención que recibe. Esto ayudará a comprender mejor su percepción y a aclarar cualquier imprecisión.

EJEMPLOS:

“¿Por qué cree que incluimos la asesoría genética como parte de nuestra atención integral?”

“¿Por qué cree que fue referido(a) para recibir asesoría genética?”

Proposición de temas de discusión

Ofrecer un resumen de los temas que considera importante cubrir.

EJEMPLO:

“Hoy podemos hablar sobre el historial de hemofilia de su familia. Quiero dibujar el árbol genealógico de su familia, hablar sobre la herencia de la hemofilia y repasar las pruebas genéticas.”

Priorización de conversaciones

Identificar temas importantes que deben cubrirse y un orden de prioridad, a partir de lo que el paciente desea obtener de la sesión.

EJEMPLO:

“¿Qué es lo que espera obtener de nuestra sesión el día de hoy?”

Recolección de información

Obtener información médica y no médica de un paciente es indispensable para una sesión de asesoría genética eficaz.

Información médica

Un historial médico personal orientado a descubrir información pertinente sobre la hemofilia abarca:

- Diagnóstico conocido de hemofilia, incluyendo gravedad y situación en cuanto a inhibidores.
- Pruebas anteriores, para confirmar un diagnóstico o para evaluar si fuera necesario realizar más pruebas.

EJEMPLO:

*“Usted mencionó que se sometió a **pruebas de detección de portadoras**. ¿Me puede decir lo que recuerda acerca de estas pruebas; por ejemplo, cuándo se realizaron, quién las solicitó y cuáles fueron los resultados?”*

- Síntomas hemorrágicos tales como propensión a moretones, hemorragias prolongadas como resultado de lesiones menores, menorragia, hemorragias posoperatorias y posparto.
- Historial de tratamiento que pudiera indicar un trastorno de la coagulación, como por ejemplo necesidad de una transfusión sanguínea.
- Complicaciones durante el parto o el alumbramiento.

El historial familiar puede ayudar en la evaluación del riesgo, ayudar a identificar parientes con posibilidades de padecer hemofilia o de ser portadoras de la hemofilia, y determinar la mejor estrategia para las pruebas genéticas y la interpretación de sus resultados. Lo anterior se logra de la siguiente manera:

- Documentando el historial familiar en un formulario de pedigrí habitual, el cual con frecuencia es más claro y conciso que una descripción textual.
- Incluyendo información médica de familiares, proporcionada por voluntad propia u obtenida adecuadamente.
- Incluyendo síntomas relacionados con la hemofilia o complicaciones presentadas por cualquier pariente (véase información detallada sobre el historial médico personal, arriba). Podría ser útil distinguir a personas a las que previamente se han realizado pruebas de detección de la hemofilia, o de la condición de portadoras de la hemofilia, o que murieron por causas desconocidas.

El proceso de recopilación de un historial familiar detallado también puede poner al descubierto dinámicas sociales de la familia, lo cual puede resultar útil al abordar problemas y respuestas psicosociales.

Información no médica

Ésta incluye el conocimiento que el paciente tiene sobre las implicaciones médicas y familiares de la hemofilia. Es importante evaluar si el paciente y la familia tienen una comprensión precisa del cuadro médico actual de la atención y el control de la hemofilia, ya que esto puede incidir en sus puntos de vista y percepciones.

EJEMPLOS:

“Dígame cómo describiría a la hemofilia en la actualidad.”

“Sin un historial familiar de hemofilia, ¿dónde aprendió lo que sabe acerca de este diagnóstico?”

“Sabe mucho acerca de la hemofilia. ¿Cómo obtuvo esta información?”

“¿Cómo piensa que afectaría sus actividades cotidianas tener un hijo con hemofilia?”

“¿Ha pensado cómo o cuándo podría decirle a su hija que es portadora?”

“Ahora que hemos hablado sobre las ventajas de conocer la condición de portadora e identificado a las personas en su familia que pudieran ser posibles portadoras, ¿qué piensa de compartir esta información con ellas?”

“¿Cómo le hace sentir la posibilidad de tener un hijo con hemofilia?”

Hay otros factores que también inciden en la asesoría genética. Algunos podrán inferirse a partir de otra información compartida por el paciente o reconocida por el proveedor médico (véase Factores que inciden en la asesoría genética, arriba). Permanecer consciente de dichas variables puede garantizar una sesión enfocada en el paciente.

Evaluación del riesgo

Las historias médicas personal y familiar son sumamente importantes para la evaluación del riesgo. La persona que proporciona la asesoría genética debería sintetizar la información recopilada a fin de evaluar lo siguiente:

- Utilidad de resultados de pruebas previas en el contexto del entorno médico.

EJEMPLO:

Una concentración normal de factor no excluye que una mujer pueda ser portadora.

- Probabilidad de que la persona pueda tener hemofilia o ser portadora de la hemofilia.
- Probabilidad de que otros familiares, entre ellos descendientes futuros, puedan tener hemofilia o ser portadoras de la hemofilia.

EJEMPLO:

Con base en su historial familiar exclusivamente, una persona puede tener 50 por ciento de probabilidades de padecer hemofilia. Además, es más probable que una mujer con un historial personal de complicaciones o síntomas hemorrágicos pueda ser portadora de la hemofilia.

Si no se conociera un historial familiar de hemofilia en el caso de una persona diagnosticada con hemofilia, es probable que su madre sea una portadora o que haya sido la primera persona de su familia en nacer con la mutación que causa la hemofilia. En este caso, se calcula que la posibilidad de que una madre sea portadora es de 80 por ciento, a menos que se sepa que la persona afectada tiene una mutación por inversión del intrón 22, en cuyo caso se calcula que la posibilidad de que la madre sea portadora es del 98 por ciento.

- Estrategia ideal de pruebas de detección para el paciente o sus familiares.

EJEMPLOS:

Si una mujer fuera portadora obligada de la hemofilia B, podría ser adecuado prescindir de las pruebas genéticas y solamente obtener una medición basal de las concentraciones de factor IX (FIX) para informar el tratamiento.

Si un paciente padece hemofilia A grave y no se conociera la mutación familiar, lo más adecuado sería iniciar las pruebas genéticas en busca de inversiones del intrón 22 y del intrón 1 en el gene del *F8*, las cuales en conjunto representan aproximadamente 50 por ciento de los casos de hemofilia A grave.

Si una portadora potencial estuviera interesada en someterse a pruebas genéticas pero no se conociera la mutación familiar, sería ideal que un pariente varón con hemofilia se sometiera primero a las pruebas y proporcionara los resultados a sus familiares a fin de facilitar las pruebas de éstos.

Instrucción

Debería instruirse a pacientes y familiares sobre temas que les ayudarán durante los procesos de asesoría genética y de toma de decisiones relacionadas con el diagnóstico de la hemofilia o de la condición de portadora de la hemofilia.

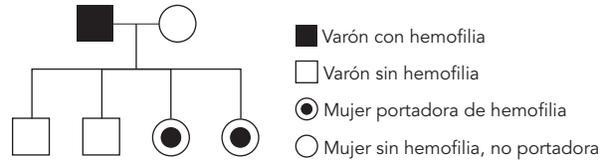


FIGURA 2: Patrón de herencia para un varón con hemofilia

Esta figura representa la probabilidad de que un descendiente de un varón con hemofilia y de una mujer no portadora herede el gene causante de la hemofilia. En este caso, todas las hijas biológicas heredarán el gene, lo que las convierte en portadoras obligadas; sin embargo, todos los hijos biológicos no tendrán hemofilia.

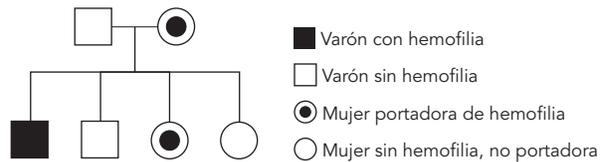


FIGURA 3: Patrón de herencia para una mujer portadora de hemofilia

Esta figura representa la probabilidad de que un descendiente de una mujer portadora de hemofilia y de un varón sin hemofilia herede el gene causante de la hemofilia. En este caso, cada hijo biológico tiene 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene causante de la hemofilia y 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene normal. Cada hija tiene 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene causante de la hemofilia (lo que la convierte en portadora) y 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene normal, sin hemofilia (lo que la convierte en no portadora). La probabilidad de heredar el gene causante de la hemofilia no cambia según la condición de los descendientes anteriores ya que cada embarazo es un evento independiente.



FIGURA 4: Patrón de herencia para un varón con hemofilia y una mujer portadora de hemofilia

Esta figura representa la probabilidad de que un descendiente de un varón con hemofilia y de una mujer portadora de hemofilia herede el gene causante de la hemofilia. La **mutación genética** causante de la hemofilia podría ser diferente en cada lado de la familia, lo cual podría tener implicaciones para las **correlaciones genotipo-fenotipo**. En este caso, los hijos biológicos tienen un 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene de la madre. Ninguno de los hijos biológicos heredará el gene del padre. Las hijas biológicas tienen 50 por ciento de probabilidades de heredar el gene de la madre y siempre heredarán el gene del padre. Por lo tanto, las hijas tienen 50 por ciento de probabilidades de ser portadoras y 50 por ciento de probabilidades de tener mutaciones causantes de la hemofilia en las copias de ambos genes, por lo que resultarán afectadas. La probabilidad de heredar el gene causante de la hemofilia no cambia según la condición de los descendientes anteriores ya que cada embarazo es un evento independiente.

Historia natural de la hemofilia

La percepción y el conocimiento de la hemofilia pueden incidir en los sentimientos y reacciones del paciente ante la evaluación del riesgo propia o de sus descendientes. Debería instruirse al paciente o a sus familiares acerca de la etiología, síntomas, control, tratamiento y complicaciones de la hemofilia. Verificar el conocimiento que el paciente tiene de la hemofilia garantizará que su comprensión sea exacta, e identificará áreas en las que se requiera una mayor instrucción.

Carácter hereditario de la hemofilia

El conocimiento sobre el patrón hereditario vinculado al cromosoma X puede ayudar al paciente a comprender su evaluación del riesgo, así como la de sus descendientes y otros miembros de la familia (figuras 2, 3 y 4).

La hemofilia A y la hemofilia B son trastornos hereditarios vinculados al cromosoma X porque los genes que causan cada uno de estos padecimientos se encuentran en el cromosoma X. La hemofilia A es causada por un cambio en el gene del *F8*, y la hemofilia B es causada por un cambio en el gene del *F9*. Los varones generalmente tienen una copia de cada gene del cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos copias. Esto genera diferencias de género en la evaluación del riesgo y la presentación clínica. Aún si se creyera que una persona no corre riesgo con base en el historial familiar reportado, es importante recordar que cualquier persona puede nacer con una mutación *de novo* (nueva), que puede provocar la hemofilia.

Anteriormente se pensaba que solamente a los varones podía diagnosticárseles hemofilia y las mujeres eran portadoras de la hemofilia. Es importante entender que las mujeres portadoras podrían presentar síntomas de la hemofilia.

Opciones de pruebas genéticas en casos de hemofilia

Dos pruebas comúnmente usadas son suficientes para hacer un diagnóstico de la hemofilia o de la condición de portadora de la hemofilia. Una evaluación del riesgo individual ayudará a determinar qué prueba(s) puede(n) ser útil(es). Es importante instruir al paciente o sus familiares sobre las diferencias entre ambas, así como sobre el proceso, las ventajas, limitaciones, costos y tiempos de estas pruebas.

Las dos pruebas comúnmente usadas para la detección de la hemofilia son:

1. Pruebas de concentraciones de factor (análisis de sangre) que miden la proteína de factor VIII (FVIII) ó FIX que circula en la sangre de una persona. Generalmente es diagnóstica de la hemofilia

en varones. Sin embargo, no puede determinar definitivamente la condición de portadora porque el resultado puede ser normal en personas portadoras del gene de la hemofilia.

2. Prueba genética que estudia el gene del *F8* ó del *F9*, para la hemofilia A ó B respectivamente, a fin de identificar si hubiera una desviación de la versión normal y funcional del gene. A menudo se realizan con una muestra de sangre, pero pueden realizarse en otro tipo de especímenes.

La realización de pruebas genéticas para la hemofilia debería considerarse en el caso de todos los pacientes con hemofilia debido a que ofrecen varias ventajas potenciales, entre ellas:

- Confirmación molecular de un diagnóstico.
- Confirmación de una mutación familiar conocida en portadoras potenciales (el método más exacto de detección de portadoras).
- Identificación de pacientes con mayor riesgo de aparición de inhibidores y otras correlaciones genotipo-fenotipo.
- Permiten el diagnóstico prenatal y la planeación reproductiva futura.
- Determinan la elegibilidad para estudios de investigación.

La estrategia ideal para las pruebas de detección es determinada por la evaluación del riesgo, la cual toma en cuenta el historial personal del paciente, su historial familiar y cualquier prueba previa realizada a los miembros de la familia.

EJEMPLO:

Si una persona tuviera un diagnóstico de hemofilia conocido gracias a pruebas de niveles de factor, la prueba genética podría no ser necesaria para hacer un diagnóstico. Sin embargo, podría proporcionar información sobre la correlación genotipo-fenotipo o mejores opciones de pruebas para los familiares.

Si se conociera una mutación causante del trastorno en la familia, los miembros con probabilidades de tener hemofilia o de ser portadoras pueden someterse a pruebas específicas del sitio de la mutación conocida. Esto reduce el costo de las pruebas y constituye la opción más exacta para la detección de portadoras.

Correlaciones genotipo-fenotipo

En los genes del *F8* y del *F9* se han identificado varios tipos de mutaciones y mutaciones únicas. Algunas están relacionadas con una determinada presentación médica, como la gravedad del trastorno o con el riesgo de aparición de

inhibidores. Esto se conoce como correlación genotipo-fenotipo. Si se hubiera identificado una mutación en la familia, cualquier correlación genotipo-fenotipo conocida debería compartirse, ya que esto podría ofrecer mayores conocimientos sobre la presentación clínica de la hemofilia específica a tal mutación.

EJEMPLO:

“Los resultados de las pruebas de su hermano, que trajo usted hoy, indican que tiene la mutación por inversión del intrón 22. Esta mutación está relacionada con hemofilia A grave.”

Opciones de planificación familiar

Es importante que las personas que reciben el diagnóstico de un trastorno hereditario, como la hemofilia, estén conscientes de las opciones disponibles para apoyar sus deseos de planificación familiar. Un diagnóstico de hemofilia o de portadora de la hemofilia puede incidir en la manera de pensar de una persona respecto a tener hijos. Algunas personas están seguras de la ruta que desean seguir, mientras que otras podrían desear explorar alternativas. Opciones tales como hijos biológicos naturales, pruebas prenatales no invasoras, diagnóstico prenatal, diagnóstico genético preimplantación, y adopción deberían ofrecerse a los pacientes y sus familias. Igualmente importante es que las personas que proporcionan la asesoría genética se familiaricen con los recursos locales disponibles para apoyar cualquier decisión de planificación familiar.

Es importante verificar la comprensión a lo largo de la sesión. Esto puede lograrse de la siguiente manera:

- Usando analogías para ayudar a simplificar información compleja.

EJEMPLO:

“Puede pensar en el gene como si fuera una oración, y en la prueba genética como si fuera un verificador de ortografía.”

- Ofreciendo información de diferentes maneras a fin de garantizar que el paciente comprenda lo que se pretende comunicar.

EJEMPLO:

“Cada hijo suyo tendrá 50 por ciento de probabilidades de tener hemofilia. Esto es lo mismo que una probabilidad en dos.”

- Una parte fundamental de la instrucción es evaluar lo que el paciente ha aprendido. Esta evaluación puede tener lugar de diversas maneras. Un método es pedir al paciente que repita la información cubierta durante la sesión.

EJEMPLO:

“¿Puede decirme lo que aprendió acerca de la manera en la que se hereda la hemofilia?”

Evaluación y asesoría psicosociales

La evaluación y la asesoría psicosociales constantes son importantes durante (y en algunos casos después) de la sesión de asesoría genética. Esto puede lograrse utilizando varios métodos y enfoques. Prestar atención y escuchar son habilidades esenciales para proporcionar asesoría.

Determinar si existen redes de apoyo

Identificar redes de apoyo permite a la persona que ofrece la asesoría genética prever lo que se encuentra disponible para el paciente. Pueden tener apoyo de familiares, amigos o grupos comunitarios. Es útil explorar si el paciente tiene pensado solicitar el apoyo de alguna(s) persona(s) o grupo(s) en esta situación y, de ser así, cómo cree que responderá quien ofrezca el apoyo.

EJEMPLOS:

“¿Cómo reaccionaría su esposo si tuviera un hijo con hemofilia?”

“Parece tener una relación muy estrecha con su hermano que tiene hemofilia. ¿Cómo cree que podría reaccionar a su decisión de no tener hijos biológicos debido a su condición de portadora?”

“¿Qué sabe la familia de su esposo acerca de la hemofilia?”

“Su familia le ha ofrecido mucho apoyo cuando ha tenido que tomar otras decisiones difíciles anteriormente. ¿Ha hablado con ellos sobre sus pensamientos o sentimientos? ¿Cómo cree que reaccionarán ante esta decisión que ha tomado?”

Entender la manera en la que un paciente ha enfrentado situaciones previas puede ayudar a esclarecer la manera en la que enfrentarán la situación actual. Después de una sesión, comunicarse periódicamente con el paciente puede ayudar a evaluar si está utilizando estrategias de adaptación adecuadas.

Explorar temas que evocan una respuesta psicosocial

Esto puede inducir al paciente a pensar más allá de la información factual proporcionada, hasta el punto en el que reflexione la manera en la que la información puede incidir en sentimientos o acciones.

EJEMPLOS:

"¿Cómo cree que afectaría a su hija de cinco años si usted tuviera un hijo con hemofilia?"

"¿Cuál es su mayor miedo o preocupación sobre tener un hijo con hemofilia?"

"¿Ha pensado en la manera en la que podría reaccionar o sentirse si descubre que es portadora de la hemofilia? ¿Y si descubre que no lo es?"

Evaluar las respuestas verbales y las pistas no verbales

La persona que proporciona la asesoría genética puede determinar y clasificar los sentimientos y preocupaciones del paciente mediante la valoración de pistas. En el caso de respuestas verbales puede ser útil poner atención en tendencias, tales como frases que se repiten muchas veces o que están acompañadas de pistas no verbales. Las respuestas podrían inducir una mayor investigación con el paciente. Poner atención a pistas no verbales puede poner al descubierto temas que son importantes para el paciente o emociones que el paciente no reconoce conscientemente. Algunas pistas no verbales pueden ser llanto, cambio de postura, evasión del contacto visual, propensión a la distracción, movimientos de ansiedad y nerviosismo.

Abordar los sentimientos y preocupaciones del paciente

Esto puede ayudar a crear un entorno seguro para explorar las implicaciones de la información presentada, y establecer la confianza entre el paciente y la persona que proporciona la asesoría genética. Las siguientes son algunas maneras de abordar activamente sentimientos y preocupaciones:

- Validar sentimientos adecuados. Los pacientes expresan una amplia gama de sentimientos en respuesta a la información acerca de la hemofilia; entre ellos, miedo, ansiedad, culpa o un sentido de pérdida. En el caso de pacientes que expresan sentimientos abiertamente, el reconocimiento de reacciones que se encuentran dentro de los límites normales puede ofrecer al paciente cierta reafirmación de que su respuesta es válida. Esto podría liberarlo(a) para continuar expresando sus sentimientos y trabajando en ellos.

EJEMPLO:

"Parece tener sentimientos de culpa porque su hijo heredó la hemofilia de usted. Esta es una reacción normal al conocer esta información y algo que muchas madres expresan en una situación similar."

En el caso de pacientes que no expresan sentimientos abiertamente compartir con ellos algunos sentimientos esperados podría darles una especie de permiso para expresar su reacción interna.

- Apoyar las decisiones. Es importante ofrecer asesoría genética de manera no rectora y dejar de lado prejuicios y puntos de vista personales. Una vez que el paciente toma una decisión, es importante garantizar que se sienta apoyado(a) en esa decisión. Esto puede lograrse ayudando al paciente a implementar las etapas siguientes a su decisión y abordando maneras de compartir esta decisión con quien sea que el paciente elija hacerlo.
- Ofrecer apoyo o recursos adicionales. Después de que se efectúa un nuevo diagnóstico de hemofilia o de la condición de portadora de la hemofilia, el paciente podría sentirse abrumado o aislado, aun a pesar de tener un sólido sistema de apoyo. Los pacientes podrían sentir que otras personas no entienden sus puntos de vista o preocupaciones acerca del diagnóstico, o podrían desear que alguien les proporcione orientación sobre qué esperar. Al presentarlo con una persona que haya pasado por una situación similar, el paciente podría recibir el apoyo de iguales que pudiera no estar disponible en otro lugar. Grupos de apoyo ya formados y otros recursos, tales como folletos o videos, también podrían ser provechosos.

Gestión del caso

La gestión del caso es indispensable antes, durante y después de una sesión de asesoría genética. Dedicar un esfuerzo a cuestiones relacionadas con la gestión del caso puede hacer que la experiencia de asesoría genética en general resulte más eficiente y eficaz para el paciente. Algunas tareas de la gestión del caso se determinan mediante políticas o prácticas institucionales, y las personas que proporcionan asesoría genética deberían estar conscientes de las que aplican en su propia institución. A continuación se describen algunos ejemplos de actividades de gestión de casos.

ANTES DE LA SESIÓN*Recolectar información habitual*

Recolectar información que sea útil para la sesión, como motivo de la referencia e historial familiar. Esto puede lograrse creando un formulario estándar para la recolección de información o una herramienta de recolección del historial familiar que podría enviarse al paciente por adelantado o entregársele al momento en que hace su cita. Lo anterior reduce el tiempo requerido para recolectar información durante la sesión y permite al paciente investigar y reflexionar sobre las preguntas que se le hacen. La información recolectada ofrece un punto de partida para la conversación durante la sesión de asesoría genética.

Entre los motivos comunes de referencia para la asesoría genética se cuentan diagnóstico conocido, historial familiar y pruebas diagnósticas indicativas de hemofilia o de condición de portadora de la hemofilia, así como un interés en someterse a pruebas genéticas para la hemofilia.

Obtener y revisar los registros médicos relevantes

Esto es particularmente importante para realizar la evaluación del riesgo inicial del paciente. Repasar esta información antes de la sesión también aclara los motivos para la asesoría genética y ahorra tiempo durante la sesión.

Analizar el cuadro médico actual

Esto será de utilidad al evaluar el conocimiento que la persona tiene sobre la hemofilia y la condición de portadora de la hemofilia. También es importante para las personas que proporcionan la asesoría genética investigar la historia natural de la hemofilia antes de la visita, en caso de no haber trabajado con casos de hemofilia recientemente. Esto puede lograrse mediante la lectura de publicaciones o hablando acerca del trastorno con un proveedor de atención médica dedicado a atender pacientes con hemofilia o portadoras de la hemofilia.

DURANTE LA SESIÓN

Tomar en cuenta el tiempo disponible

Esto garantiza que se aborden todos los temas esenciales y que haya tiempo suficiente para preguntas, formularios de consentimiento, tomas de sangre u otros posibles resultados.

EJEMPLO:

Durante la contratación, una paciente expresó que su principal interés para esta sesión era realizar pruebas genéticas para la detección de portadoras. Ha pasado casi la mitad del tiempo y este tema todavía no se ha discutido. Es adecuado informar a la paciente del tiempo que resta y determinar la manera en la que desea proceder. Sus opciones son ya sea continuar la conversación actual y programar una visita de seguimiento o enfocar la conversación en las pruebas para la detección de portadoras.

Facilitar el consentimiento informado para pruebas y procedimientos médicos

Habiendo establecido una relación con el paciente y contando con conocimiento de primera mano de lo que ocurrió durante la sesión, la persona que proporciona la asesoría genética podría ser la mejor indicada y la más eficaz para obtener el consentimiento informado a fin de llevar a cabo las pruebas o procedimientos que el paciente está interesado en realizar.

Abordar las etapas siguientes

Con base en la conversación y en cualquier decisión a la que se llegue al final de la sesión, identificar con el paciente las etapas siguientes y establecer un plan para alcanzarlas.

EJEMPLO:

“Usted no estaba seguro(a) de la gravedad de la hemofilia en su familia. Como lo comentamos, estudiar los registros de un pariente con hemofilia podría aclarar esto. Si puede obtener los registros, planeo compartirlos conmigo para incluirlos en su historial.”

“Como comentamos, su hermano sería la mejor persona para empezar las pruebas genéticas en su familia. La intención de usted es mantenerme informado(a) después de que hable de esto con él.”

“Aunque usted no desea que le saquen sangre hoy, parece que sí le interesa someterse a pruebas genéticas para la hemofilia. Sus opciones serían hacer una cita por separado para la extracción de sangre, o coordinar estas pruebas junto con su próxima extracción de sangre en nuestra clínica. ¿Qué prefiere?”

Proporcionar orientación anticipada sobre eventos futuros

Acompañar al paciente a través de situaciones futuras puede ayudar a reducir su ansiedad y brindarle tiempo para prepararse y reflexionar. Para la persona que proporciona la asesoría genética, esta conversación puede ayudar a revelar los sentimientos y preocupaciones del paciente con respecto a eventos futuros.

EJEMPLOS:

“Deberíamos recibir los resultados de sus pruebas en aproximadamente dos semanas. Independientemente de cuáles sean los resultados, yo siempre llamo a los pacientes para informarlos tan pronto como los recibo. ¿Le parece bien que procedamos así?”

“Como portadora, un embarazo podría tener implicaciones para usted y para sus descendientes. Si descubre que está embarazada, por favor avísenos a fin de que podamos conversar de manera proactiva y recomendar opciones de tratamiento médico para usted y su hijo(a).”

Resumir la sesión

Hacer una recapitulación de lo hablado durante la sesión, así como de cualquiera de las decisiones y planes acordados. El asesor genético puede pedir al paciente que resuma esta información para conocer su percepción de la sesión. El asesor debe asegurarse de que este ejercicio no se convierta en un examen que el paciente perciba que puede reprobado. Si fuera necesario, una charla posterior podría resolver cualquier discrepancia.

DESPUÉS DE LA SESIÓN

Documentar los detalles de la sesión en el registro médico del paciente

Esto funcionará como referencia oficial de la sesión para proveedores futuros, así como para fines legales o de facturación.

Coordinar cualquier seguimiento necesario

Esto incluye organizar pruebas y referencias, y comunicar los resultados de las pruebas. Al momento de solicitar las pruebas, con frecuencia es útil calcular el tiempo para recibir los resultados y establecer un plan para divulgarlos. Esto puede ayudar a eliminar ansiedad innecesaria o la preocupación del paciente al momento de la divulgación de resultados. Por ejemplo, puede determinarse si se llamará al paciente cuando los resultados estén listos o si el paciente debería volver a la clínica (dependiendo de la proximidad geográfica).

Disponibilidad

La asesoría genética a menudo cubre nuevos conceptos que pueden suscitar respuestas variadas a lo largo del tiempo. Los pacientes deberían recibir información sobre la mejor manera de comunicarse con el asesor genético en caso de que surgieran preguntas o inquietudes.

Conclusión

La asesoría genética es una parte compleja y esencial de la atención integral para pacientes y familiares con un diagnóstico de hemofilia. La labor del asesor genético se centra en instruir a pacientes y familiares sobre la presentación clínica, la genética subyacente y las implicaciones familiares de la hemofilia y, al mismo tiempo, estar consciente y adaptarse a factores que podrían incidir en la percepción del paciente. Asimismo, los asesores genéticos ofrecen un entorno de apoyo para que pacientes y familiares exploren información, tomen decisiones informadas y enfrenten las emociones y sentimientos surgidos. Si bien los asesores genéticos cuentan con una formación especializada para

facilitar este proceso, otros profesionales médicos pueden asumir el papel de asesores genéticos en CTH/ONM.

La asesoría genética cobrará más importancia a medida que se materialice más información sobre el uso médico de las pruebas genéticas y de las correlaciones genotipo-fenotipo en la hemofilia. Aún sin pruebas genéticas, la asesoría genética sigue siendo un componente (esencial) de la atención integral de la hemofilia y habilita a las personas para entender las implicaciones de un historial familiar de hemofilia. 

Reconocimientos

Las autoras desean agradecer a las siguientes personas, quienes respondieron un cuestionario sobre el contenido de este documento:

- Frederica Cassis, psicóloga, Brasil
- Frieda Loubser, asesora genética, Sudáfrica
- Shirin Ravonbod, asesora genética, Irán
- Susan Cutter, trabajadora social, Estados Unidos
- Edward Kuebler, trabajador social, Estados Unidos

Glosario

Asesoría genética: Proceso para ayudar a personas afectadas por un trastorno genético a entender su trastorno, cómo se transmite de generación a generación y otros aspectos que podrían incidir en la planificación familiar.

Correlación genotipo-fenotipo: Ocurre cuando se sabe que una alteración genética específica en el ADN está relacionada con la característica específica de una enfermedad. Por ejemplo, se sabe que una mutación específica en el gene del *F8* está sumamente relacionada con la hemofilia A grave.

(Pruebas de) Detección de portadoras: Pruebas genéticas para identificar si los parientes femeninos de niños con hemofilia, o las hijas de madres que se sabe o se desconoce si son portadoras, tienen el gene de la hemofilia.

Evaluación del riesgo: Consiste en el análisis del riesgo que corre una persona de heredar una enfermedad, con base en el historial personal y familiar, así como en los resultados de las pruebas genéticas.

Gene(s): Unidad de herencia que se transfiere de padres a hijos y determina algunas de las características del hijo.

Mutación genética/cambio genético: Cambio individual en la secuencia del ADN. Si bien la mayoría de las mutaciones en los genes del *F8* y del *F9* generan enfermedades, algunas variaciones en el ADN pueden tener impactos limitados o desconocidos sobre la función genética en general.

Paciente índice o indicador: Primera persona de una familia a la que se le detecta hemofilia. Por lo general, la persona que acude a recibir atención médica, ya sea un adulto o niño con hemofilia y sus padres. También llamado probando.

Portadora: Mujer que lleva un gene afectado por la hemofilia y puede transmitirlo a sus descendientes. Las portadoras pueden ser madres, hijas o hermanas de varones con hemofilia, así como otras mujeres parientes más lejanas.

Portadora(s) obligada(s): Mujeres que definitivamente son portadoras con base en el historial familiar, entre ellas todas las hijas de un varón con hemofilia y madres de por lo menos dos hijos con hemofilia.

Portadora(s) potencial(es): Mujeres que podrían o no ser portadoras, dependiendo del historial familiar, entre ellas parientes mujeres que no son portadoras obligadas.

Pruebas genéticas: Pruebas del ADN de una persona para determinar si tiene un gene defectuoso capaz de causar un trastorno hereditario. Generalmente identifican una sola mutación causante, que puede después utilizarse para realizar pruebas a familiares en situación de riesgo.

Referencias

1. Resta R, Bowles Biesecker B, Bennett RL, Blum S, Estabrooks Hahn S, Strecker MN, Williams JL. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *J Genet Counsel* 2006; 15(2): 77-83.
2. Baker DL, Schuette JL, Uhlmann WR. A Guide to Genetic Counseling. New York: Wiley-Liss, 1998.
3. Ljung R, Tedgård U. Genetic counseling of hemophilia carriers. *Semin Thromb Hemost* 2003; 29(1): 31-36.
4. Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP et al. Guidelines for the Management of Hemophilia. Montreal, QC: World Federation of Hemophilia; 2012.
5. Edwards JG. The transnational alliance for genetic counseling: promoting international communication and collaboration. *J Genet Counsel* 2013; 22(6): 688-689.
6. Turner J, Kelly B. Emotional dimensions of chronic disease. *West J Med* 2000; 172(2): 124-128.
7. Cassis FR, Buzzi A, Forsyth A, Gregory M, Nugent D, Garrido C, Pilgaard T, Cooper DL, Iorio A. Haemophilia Experiences, Results and Opportunities (HERO) Study: influence of haemophilia on interpersonal relationships as reported by adults with haemophilia and parents of children with haemophilia. *Haemophilia* 2014; 20(4): e287-e295.
8. Oyesiku JO, Turner CF. Reproductive choices for couples with haemophilia. *Haemophilia* 2002; 8(3): 348-352.
9. Al Aqeel, Aida. Genetic counseling in the Muslim world: The challenges. Paper presented at the 2nd Pan Arab Human Genetics Conference, Dubai, United Arab Emirates, November 20-22, 2007.
10. Cukor D, Cohen SD, Peterson RA, Kimmel PL. Psychosocial aspects of chronic disease: ESRD as a paradigmatic illness. *J Am Soc Nephrol* 2007; 18(12): 3042-3055.
11. Mohan, Richa. Prenatal diagnosis, perception, and influence on outcome in Europe and India. Paper presented at the XXV World Congress for the World Federation of Hemophilia, Seville, Spain, May 19-24. 2002.