

## BOLETÍN



Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen)

2015

PROGRAMA DE LA  
JORNADACONFERENCIAS  
INVITADAS

**"Offspring of a parent with genetic disease: childhood experiences and adult psychological characteristics"**

[Prof. Aad Tibben. (Psychologist-psychotherapist, Department of Clinical Genetics, Leiden University Medical Centre)]

**"The role of genetic counselors in patients associations"**

[Inga Bjornevoll, MSc (Genetic counselor, Department of Pathology and Medical Genetics, St. Olavs Hospital, Trondheim University Hospital)]

**"Salud, genética y transculturalidad"**

[Esther Insa Calderón, MSc (Antropóloga, enfermera, profesora titular de la Escuela Universitaria de Enfermería (UB) de Barcelona)]

## MESA REDONDA

**"Retos del asesoramiento genético transcultural"**

-Sra. Fatima Zahra Elharrak (Coordinadora de la Asociación "Hijos de Larache en el extranjero")

-Sra. Eniko Vicsai (Mediadora Intercultural-Hospital Vall d'Hebron y Agente comunitario de salud)

-Esther Insa Calderón, MSc

-Mar Borregan, PhD (Asesora genética, Unidad de Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitario Vall d'Hebron de Barcelona)

III JORNADA ESPAÑOLA DE  
ASESORAMIENTO GENÉTICO

El pasado 30 de junio de 2015 se celebró la III Jornada Española de Asesoramiento Genético, organizada por **SEAGen** y la dirección del **Máster de Asesoramiento Genético del idEC-UPF**. La Jornada tuvo lugar en el auditorio del Institut d'Educació Contínua (Calle Balmes 132-134, Barcelona) y contó con la participación de varias conferencias invitadas así como con las comunicaciones orales de los alumnos del Máster de Asesoramiento Genético del curso 2013-2015. Se concluyó la jornada con una mesa redonda en la que intervinieron diferentes profesionales y debatieron sobre los retos del asesoramiento genético transcultural.

## SEMINARIOS

**Seminario de casos - 17 Marzo de 2015**

El pasado 17 de marzo de 2015 la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen), organizó conjuntamente con la dirección del Máster en Asesoramiento genético (idEC-UPF) un seminario de discusión de casos relacionados con temas diversos dentro del ámbito del asesoramiento genético. Los temas tratados



## TRABAJOS FINAL DE MÁSTER

- *Genetic counseling in an oocyte donation program: knowledge, satisfaction and psychological impact of the Expanded Carrier Screening*
- *Male carriers of BRCA1/2 mutations: Impact analysis and risk perception.*
- *Genetic counseling in idiopathic autism: parental knowledge and perspectives.*
- *Newborn screening: evaluation of parental knowledge about the program, the importance of pre-test education and genetic counseling for cystic fibrosis.*
- *Reproductive experiences and risk perception in carriers of balanced chromosomal rearrangements.*
- *Multigene panel of cancer susceptibility: literature review about genetic counseling models and evaluation of the motivations and knowledge of patients.*
- *Fanconi Anemia: evaluation of the medical follow-up and the role of genetic counselor.*
- *Genetic and social complexities of Non-Syndromic Hearing Loss: the importance of genetic counseling.*
- *Importance of genetic counseling for sex chromosome anomalies.*
- *Recurrent pathogenic Copy Number Variations with incomplete penetrance: a challenge for reproductive genetic counseling.*
- *Models of consultation in hereditary cancer.*
- *Angelman syndrome: clinical manifestations in childhood, genotype-phenotype correlation and the importance of genetic counseling based on parental needs.*

fueron expuestos por algunos de los alumnos de la cuarta edición del master de asesoramiento genético e invitaron a los asistentes a debatir y reflexionar sobre algunos de los retos diagnósticos y éticos a los que actualmente asesores y clínicos se enfrentan.

### Ponencias:

- "Enfermedad de Huntington." - Albert Tribó
- "Selección de sexo en DGP para enfermedades de herencia ligada al cromosoma X." - Diana Salinas
- "Cáncer hereditario." - Adrià López
- "¿Hasta que familiares debe extenderse un estudio genético de CNVs patogénicas de penetrancia incompleta?" - Anna Vallmajó
- "Abordaje del asesoramiento genético en Anemia de Fanconi en una familia de etnia gitana con diversos casos de consanguinidad y varios familiares a riesgo". - Judith Reina
- "Estudio de portadores en enfermedades poco prevalentes como el síndrome de MNGIE." - Gisela Urgell

### Seminario de casos - 22 de Octubre de 2015

El pasado 22 de octubre SEAGen organizó, conjuntamente con la dirección del Master en Asesoramiento Genético (idEC-UPF), un seminario de discusión de casos en el que los temas tratados invitaban a los asistentes a debatir y reflexionar sobre aspectos como el abordaje con los pacientes de la reclasificación de variantes de significado incierto en un caso de *Sd. de Lynch* o sobre la introducción de el modelo *Tiered- binned* de asesoramiento genético propuesto para test de paneles de genes de susceptibilidad a cáncer hereditario. También se expusieron las diferentes opciones reproductivas (adopción, gestación subrogada, diagnóstico prenatal y DGP) a la que los pacientes con algún tipo de cáncer hereditario han optado no sin olvidar las complejidades éticas, legales, económicas y emocionales de cada una de ellas. Por último también se abordaron y discutieron las dificultades diagnósticas ante mutaciones de significado incierto en síndromes con penetrancia reducida y expresividad muy variable (ej. *Sd. de Alagille*) y la importancia de considerar también en familias consanguíneas la existencia de enfermedades de herencia dominante o con heterocigosis compuesta mediante un interesante caso de *Hipoplasia de cartílago y pelo*.

### Ponencias:

1. "Opciones reproductivas en cáncer hereditario." -Estela Carrasco/ Irene Esteban.
2. "Reclasificación de una variante de significado desconocido en Síndrome de Lynch." - Adrià López
3. "Asesoramiento genético en paneles de genes." - Gisela Urgell
4. "Síndrome de Alagille." - Laia Martínez
5. "Enfermedades autosómicas recesivas y consanguinidad"- Clara Serra

## ASAMBLEA GENERAL ORDINARIA

### Junio 2015

1. Resultados de las elecciones para la renovación de la Junta Directiva:

Presidencia: Clara Serra  
 Vicepresidencia: Mar Borregán  
 Tesorería: Núria Capdevila  
 Secretaría: Anna Abulí  
 Vocalías: Estela Carrasco, Irene Esteban, Judith Reina.

2. Informe del Presidente

#### Acreditación Europea para Asesores Genéticos

Las directrices establecidas están detalladas en la web de la Sociedad Europea de Genética Humana ([www.eshg.org](http://www.eshg.org)).

Siete asesores genéticos españoles han conseguido la acreditación Europea.

#### Convenio de colaboración

Colaboración con la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y organización de congresos conjuntos con otras sociedades científicas del ámbito de la genética humana (AEGH, AEDP, SEGCD, SEFF).

#### Instrucción 06/1025 del CatSalut

Reunión con el consejero de Sanidad de la Generalitat de Catalunya, para colaborar conjuntamente con la Generalitat para definir la formación necesaria para los profesionales del asesoramiento genético.

3. Objetivos y actividades 2015-2016

Continuidad de relaciones institucionales establecidas, ampliación de la red de colaboración con asociaciones y entidades y proyección de la sociedad mediante diferentes líneas de comunicación, y organización de seminarios y congresos.

## Seminario monográfico Test prenatal no invasivo - 30 Noviembre de 2015

El pasado 30 de Noviembre la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen) organizó, conjuntamente con la dirección del Máster en Asesoramiento Genético (idEC-UPF), un seminario monográfico sobre el test prenatal no invasivo o NIPT, un test prenatal donde el ADN fetal es detectado a través del análisis de la sangre materna. El seminario fue muy concurrido y se compuso de dos charlas que trataron el NIPT desde un punto de vista técnico y en segundo lugar desde un punto de vista del asesoramiento genético. Raúl Santamaria, responsable de la Unidad de Genética Molecular y Patologías Hereditarias del Laboratorio Echevarne, fue el encargado de la primera parte del seminario y expuso los aspectos más metodológicos del test, como y cuando puede realizarse o que puede basarse en determinación de SNP o en contaje de cromosomas. Hasta el momento, el NIPT se utiliza para el estudio de las trisomías 13, 18 y 21 y, en algunos casos, de los cromosomas sexuales.

La parte de asesoramiento genético corrió a cargo de Anna Abulí, Asesora Genética en la Unidad de Medicina Genómica del Hospital Universitario Quirón-Dexeus, que se centró en la explicación sobre cuando era indicado realizar este test, según si se trataba de población de alto o bajo riesgo y cuál era la información que debía incluirse en el asesoramiento pre y post test. Uno de los puntos destacados por ambos ponentes fue el recalcar que el NIPT no es, de momento, un test diagnóstico y siempre será necesaria la validación del mismo con técnicas de carácter invasivo.

Por último, hubo un turno de preguntas de la audiencia que pudo resolver algunas de las dudas generadas a lo largo de la tarde.

## 2014

## II JORNADA ESPAÑOLA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO

El pasado 4 de octubre de 2014 SEAGen organizó, conjuntamente con la dirección del Máster en Asesoramiento Genético (idEC-UPF), la II Jornada Española de Asesoramiento Genético. El evento se celebró en el auditorio del idEC en Barcelona y fue abierto por la Dra. Mar Borregán, vicepresidenta de SEAGen. La sesión de ponencias la inauguró el Dr. Benjamín Rodríguez, director I&D en qGenomics, bajo el título "Los diferentes tests genéticos de portadores de enfermedades recesivas y sus ventajas e inconvenientes". En esta

ponencia se explicaron los aspectos que pueden influir en el diseño de los tests genéticos y las enfermedades que éstos debería incluir. Estos aspectos influyen también en la técnica que se utilizará y en la tasa de detección, en el riesgo residual y en el número de variantes de significado incierto que se obtendrán. En la segunda ponencia, titulada "Carrier test en los EE.UU.: Recomendaciones profesionales y más allá", el Dr. Alex Bisignano, CEO y fundador de Recombine, expuso la experiencia en la implementación del test de portadores en Estados Unidos. La Dra. Trinitat Alberola, lab manager en IGENOMIX, con su ponencia titulada "Aplicación de los tests genéticos de portadores en medicina reproductiva" expuso los resultados obtenidos con el test genético de compatibilidad (test CGT) que ha diseñado IGENOMIX. Finalmente, en la última ponencia titulada "Aspectos ético-legales del cribado genético de donantes de gametos", Elisabet Clua, responsable del Programa de Donación de ovocitos y embriones del Hospital Universitario Quirón-Dexeus de Barcelona, habló de los aspectos éticos y legales en el cribado genético de donantes de gametos. Para finalizar la jornada, se contó con una mesa redonda titulada "Estado actual del cribado genético ampliado de portadores", que fue moderada por la Dra. Anna Abulí, asesora genética de la Unidad de Medicina Genómica y Personalizada del Hospital Universitario Quirón-Dexeus de Barcelona. Se debatieron aspectos sobre qué tipo de mutaciones deberían incluirse en el cribado genético y también se habló sobre el tratamiento que deben recibir las variantes de significado clínico incierto (VOUS), donde hubo opiniones a favor de incluirlas dependiendo del tipo de estudio que se realice y la naturaleza de las mismas. Por último, se discutió sobre si los criterios de selección de las enfermedades que se incluyen en un panel de cribado deberían ser iguales tanto si se trata de gametos propios como de donantes. La mesa redonda acabó con una interesante discusión final entre ponentes y asistentes.

## SEMINARIOS

### Seminario de casos -20 Febrero de 2014

El 20 de febrero de 2014, SEAGen organizó, juntamente con el idEC-UPF, su cuarto seminario. En él se expusieron, mediante casos y ejemplos, diversos aspectos y consideraciones importantes en el asesoramiento y seguimiento en pacientes y familias de alto riesgo oncológico, como la relevancia de un buen árbol familiar, el impacto de los resultados, la toma de decisiones respecto al test genético... El objetivo del seminario fue la discusión de los temas y aspectos que presentaran los ponentes, mediante la participación de los asistentes al seminario.

Se contó con la colaboración de dos grandes profesionales en el campo que compartieron sus conocimientos con los asistentes:

- Dr. Ignacio Blanco, Coordinador asistencial de la Unidad de Consejo Genético ICO (Institut Català d'Oncologia)
- Estela Carrasco, Asesora genética en la Unidad de Alto Riesgo Oncológico H. Vall d'Hebron.

### Seminario de casos - 10 Abril de 2014

El pasado día 10 de abril, la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen) organizó conjuntamente con la dirección del Máster en Asesoramiento genético (idEC-UPF) un seminario de discusión de casos relacionados con el asesoramiento genético. Entre las propuestas recibidas, se seleccionaron casos de temática diversa y se destinaron cinco minutos para presentar cada uno de los casos y, a continuación, se procedió a una discusión abierta con el fin de intercambiar conocimientos científicos y experiencias clínicas entre los distintos profesionales presentes.

