

BOLETÍN



Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen)

2017

SEMINARIOS

Seminario de casos - 20 de Febrero de 2017

El lunes 20 de febrero de 2017 se celebró en Barcelona un seminario de casos organizado por la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen) y la dirección del Máster en Asesoramiento genético (idEC-UPF). Se presentaron 6 casos que permitieron la discusión de diferentes aspectos relacionados con el asesoramiento genético.

El primer caso fue presentado por Cristina Hernando de qGenomics y permitió hablar sobre cómo proceder ante hallazgos en niños procedentes de donación de óvulos y la importancia de un correcto consentimiento informado en las donantes.

El siguiente caso lo presentó Silvana Sessarego del Hospital Universitario Dexeus y trataba sobre el síndrome BPES (blefarofimosis, ptosis, espicantus inverso). A raíz de una paciente con Fallo Ovárico Prematuro (FOP), se revisó el proceso de diagnóstico así como la importancia de diferenciar entre FOP establecido y no establecido para el asesoramiento genético de las pacientes.

Patricia Muñoz de qGenomics presentó un caso que puso sobre la mesa la problemática que puede surgir ante un hallazgo incidental enfatizando la importancia del asesoramiento pre-test.

A continuación Belén Pastor del Hospital Universitario Vall d'Hebrón mostró un caso que ejemplificó la influencia de la cultura en la relación asesor-paciente y en la toma de decisiones así como la dificultad para los pacientes de entender conceptos realmente complejos como el mosaicismos germinal y sus implicaciones familiares.

Andrea Ros del Hospital Germans Trias i Pujol explicó el caso de una paciente diagnosticada de Enfermedad de Huntington y Ataxia Espinocerebelosa Tipo 3 que abrió un

amplio debate sobre el papel del asesoramiento genético y la evaluación psicológica antes y después del resultado.

Finalmente, Adriana Costal del Hospital Parc Taulí expuso un caso con el que se volvieron a tratar temas referentes a la transculturalidad haciendo hincapié de nuevo en cómo se puede complicar la atención de una familia si no se consigue establecer una relación de confianza profesional-paciente y la comprensión de los aspectos tratados en las visitas.



Seminario de casos - 5 de Abril de 2017

El miércoles 5 de abril de 2017 se celebró en Barcelona un seminario de casos organizado por la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen) conjuntamente con la dirección del Máster en Asesoramiento Genético (idEC-UPF). Se expusieron 6 casos que permitieron la discusión sobre distintos aspectos relacionados con el asesoramiento genético.

El primero de ellos fue presentado por Belén García del Hospital Clínic, en el que se destacó la importancia de la valoración de la situación familiar y personal previa a la realización de un test genético. Cuidar el contexto en el

que se entregan los resultados así como la manera de transmitir el riesgo son dos aspectos clave en el proceso de realización de un test genético. También permitió discutir sobre el impacto psicológico que puede tener el actuar de manera discriminatoria en los hijos y de cómo gestionar la posible influencia de la pareja en la toma de decisiones.

Olaya Villa de qGenomics mostró un caso que permitió recalcar la relevancia de una consulta de asesoramiento genético pre-test y post-test, y de recoger la historia familiar correctamente. Además se abrió un amplio debate sobre cómo gestionar el impacto psicológico al realizar una interrupción legal del embarazo por una variante que resulta estar presente también en otros miembros de la familia de afectación leve.

El siguiente caso lo explicó Eulalia Rovira del Hospital Universitario Vall d'Hebron, el cual puso de manifiesto la problemática en el momento de enfrentarse a situaciones

en las que los padres de un menor quieren realizar un test genético a su hijo, cuando este no está indicado.

A continuación, Irene Abreu, también del Hospital Universitario Vall d'Hebron, expuso un caso que trató la complejidad a la hora de revertir una información errónea dada por otro profesional.

El siguiente caso fue presentado por Hoda Gheitasi del Hospital Clínic y permitió debatir cómo lidiar con casos complejos en los que hay distintas variantes implicadas; en este caso 4 variantes asociadas a Fibrosis Quística.

Por último, Andrea Ros del Hospital Germans Trias i Pujol presentó un caso sobre una niña con disgenesia gonadal completa que ejemplificó la clara dificultad que los profesionales encuentran al comunicar a los familiares información referente a patologías asociadas al desarrollo sexual.

I CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA - 25 al 28 de Abril de 2017



Durante el mes de abril se celebró en Madrid el I Congreso Interdisciplinar de Genética Humana, organizado conjuntamente por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP), la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen), la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD) y la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF) y en el que participaron más de 600 profesionales del área de la Genética.

El congreso comenzó con una serie de talleres prácticos y en los días siguientes, cada sociedad organizó un Simposio donde ponentes invitados realizaron sesiones orales. Además, tuvieron lugar diversas presentaciones orales y pósteres seleccionados de entre todas las comunicaciones enviadas.

“Un congreso que marca el futuro de la investigación en Genética Humana y su aplicación clínica en España”

“Organizado conjuntamente por la AEGH, AEDP, SEAGen, SEGCD y SEFF”



De izquierda a derecha: Sixto García-Miñaur, Javier García Planells, Juan Cruz Cigudosa, Clara Serra Juhé y Miquel Tarón.

SEAGen en el I Congreso Interdisciplinar de Genética Humana

TALLERES PRÁCTICOS

“Habilidades y técnicas de comunicación en Consejo/ Asesoramiento Genético”

Asesoras genéticas Sara Pasalodos (Navarrabiomed, Pamplona) y Estela Carrasco (Hospital Vall d’Hebrón, Barcelona)

SIMPÓSIO - SESIONES ORALES

“Del asesor genético al asesor genómico: retos del asesoramiento en la era de la genómica”

Moderado por la Dra. Mar Borregán (Hospital Vall d’Hebrón, Barcelona) y la Dra. Clara Serra (Universidad Pompeu Fabra).

Sesiones orales

“The practice of Genetic Counselling in Europe: where are we and what are the challenges?”

Dra. Milena Paneque (EBMG-division AG, Oporto, Portugal)

“Genómica y asesoramiento genético en medicina reproductiva”

Dra. Anna Abulí (Instituto Dexeus, Barcelona)

“Paneles de genes de predisposición al cáncer (NGS): impacto psicológico y preferencias sobre la entrega de resultados”

Dra. Irene Esteban (Ninewells Hospital, Dundee, Scotland)

“Socialising the Genome”

Dra. Anna Middleton (Society and Ethics Research Group, Hinxtton)

Los talleres despertaron un gran interés entre los participantes, y concretamente, el taller de la SEAGen fue orientado a trabajar distintas habilidades y técnicas básicas en asesoramiento genético.

El Simposio de la SEAGen, titulado “Del asesor genético al asesor genómico: retos del asesoramiento en la era de la genómica”, constó con la presencia de tres ponentes. La Dra. Milena Paneque presentó el desarrollo del consejo genético a nivel mundial y la situación actual en Europa, haciendo hincapié en los retos de esta disciplina. Seguidamente, la Dra. Anna Abulí explicó la influencia de la genómica en el asesoramiento genético del área de la medicina reproductiva, incluyendo consejo genético preconcepcional y preimplantacional. La Dra. Irene Esteban mostró el impacto psicológico y las preferencias de los pacientes en la entrega de resultados, concretamente en paneles de genes de predisposición a cáncer. La última ponente del Simposio de la SEAGen fue la Dra. Anna Middleton, la cual presentó varios proyectos dinámicos de comunicación científica: el primero de ellos titulado “Socializing the Genome”, un proyecto en Gran Bretaña en el que se han hecho 6 animaciones para intentar trasladar términos de genética a la sociedad; así como el proyecto “Your DNA, Your SAY”, el cual consiste en una encuesta sobre el hecho de compartir los datos genómicos.

En el Simposio de la AEDP se debatió la utilización del array-CGH y la secuenciación completa del exoma en el ámbito prenatal, así como también los retos que estas técnicas implican, por parte del Dr. Javier Suela, el Dr. Joris Veltman y el Dr. Antoni Borrell. La SEGCD presentó un Simposio donde el Prof. Dr. Raoul Hennekam, la Dra. Karen Heath y el Prof. Dr. Martin Zenker mostraron la mejora del diagnóstico en dismorfología clínica gracias a las nuevas tecnologías genómicas. El Dr. Ángel Carracedo, el Dr. Maurizio Simmaco y Adrián Llerena participaron en el Simposio de la SEFF, el cual se centró en la implantación de la medicina personalizada en los sistemas europeos de salud. Por último, el simposio de la AEGH en el que participaron el Dr. Jose Carlos Segovia, el Dr. Lluís Montoliu, la Dra. Sandra Rodríguez-Perales y el Dr. Carlos M. Romeo Casabona, se focalizó en la edición del genoma mediante el innovador sistema CRISPR.

El lema del congreso “**Tus genes, tu herencia, tu futuro**” ha querido transmitir la idea por la que el congreso se ideó, la cual defiende que la Genética Clínica es el fruto de la colaboración entre 5 disciplinas que abarcan el conocimiento científico genético básico, la dismorfología clínica, el diagnóstico prenatal, el asesoramiento genético y la farmacogenética/ómica. Por ello, la Genética Clínica debe ser concebida como un campo multidisciplinar orientado al beneficio del paciente y sus familias.



TRABAJOS FINAL DE MÁSTER

“Genetic Counseling in Catalonia: knowledge, attitudes and practices among health care specialists” [Belén García y Roser Lleuger]

“Genetics in Primary Care: Current status of genetic knowledge among general practitioners and the impact of an educational program” [Edgar Ferzuli y Belén Pastor]

“Heritability of primary Sjögren syndrome and other autoimmune diseases” [Hoda Gheytasi]

“Communication and reproductive decision making in families with Fragile X Syndrome” [Adriana Costal]

“Patients and families with rare diseases. Assessment of their experiences and the impact of an education workshop” [Eulàlia Rovira]

“Implementation experience of Non-Invasive Prenatal Screening (NIPS) in clinical practice: Genetic Counseling and informed choice” [Silvana Sessarego]

“The prenatal microarray: impact of disclosure during pre-test genetic counseling” [Irene Abreu]

“Current Practices in Oncology: NGS in hereditary cancer syndromes” [Shonara Gibson]

“Inherited Cardiomyopathies: patient’s voice about genetic testing and post-test counseling” [Ane Miren Sagardia]

“Vital experience of Huntington’s disease presymptomatic individuals. Qualitative study.” [Eva María Lafuente]

“Evaluation on the influence of personality in presymptomatic genetic testing in hereditary cancer predisposition syndromes” [Lorena Moreno]

Clausura del Máster de Asesoramiento Genético (Promoción 2015-2017) - 28 de Junio de 2017

El 28 de junio tuvo lugar la Clausura del Máster en Asesoramiento Genético de la promoción 2015-2017 en el Auditorio de la UPF Barcelona School of Management (UPF-BSM) en Barcelona. Durante la jornada, se presentaron los trabajos de fin de máster de los alumnos y se pudo asistir a las conferencias invitadas de la mano de Martina Cornel (MD PhD, Professor in Community genetics and public health genomics, VU University Medical Center, Amsterdam) y Jehannine Austin (MSc PhD, Genetic counselor, UBC Departments of Psychiatry and Medical Genetics, Vancouver).

La Dra. Cornel habló sobre la situación actual del asesoramiento genético en las diferentes áreas médicas. Mostró la problemática referente al crecimiento del conocimiento científico descompasado en comparación con las mejoras e implementación del asesoramiento genético para toda la población. La Dra. Austin, por su lado, se centró en el asesoramiento genético aplicado a trastornos psiquiátricos haciendo hincapié en que éste no siempre debe culminar con la realización de un test genético.

Seminario sobre *Counselling supervision* - 14 de Diciembre de 2017

El pasado 14 de diciembre tuvo lugar un seminario en el que se expusieron las propuestas para formar un grupo de *Counselling supervision* y un grupo para realizar talleres prácticos sobre herramientas de comunicación empática, inteligencia emocional o gestión de conflictos. *El soporte psicológico* así como la supervisión clínica de los asesores genéticos se consideran un requisito para la obtención de la acreditación europea como asesor genético; de hecho en el Reino Unido es una actividad más integrada en el día a día de los asesores genéticos. Por todo ello, des de SEAGen hemos promovido la creación, por primera vez, de un grupo de *Counselling supervision* así como la primera edición de un taller práctico para la formación de los asesores genéticos en el campo de la comunicación y gestión de las emociones.

En el seminario de presentación de las propuestas para cada actividad, **Josep Pla** hizo una introducción teórica sobre el *Counselling supervision* y explicó su experiencia con este proceso durante su estancia laboral en el Reino Unido. **Elena Sorribes**, psicóloga especializada en la conducción de grupos y con amplio recorrido en el campo de profesionales de la salud, nos explicó su propuesta sobre el funcionamiento de un grupo de *Counselling supervision* para socios de SEAGen. Finalmente, **Silvia Cepero** propuso una dinámica para conocer las necesidades de los socios de SEAGen y presentó las cápsulas formativas sobre herramientas de facilitación.

Ambas actividades tendrán lugar una vez al mes de enero a junio de 2018 y están destinadas únicamente a los socios de SEAGen que han sido aceptados a los cursos con previa inscripción y cumplimiento de una serie de requisitos establecidos por SEAGen de acuerdo con las conductoras de las dos actividades.