

BOLETÍN



Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen)

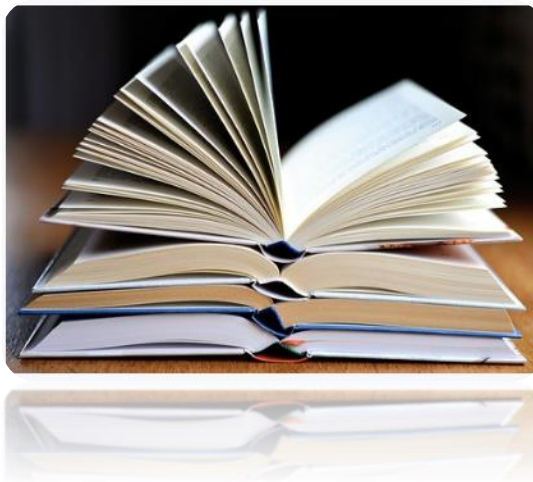
2018

SEMINARIOS

Seminario de casos - 13 de Marzo

El pasado martes 13 de marzo de 2018 se celebró en Barcelona un seminario de casos organizado por la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen). Se presentaron cuatro casos que permitieron que se discutiera sobre diferentes aspectos relacionados con el asesoramiento genético.

El primero fue presentado por **Belén García** (Hospital Universitari Germans Trias i Pujol), la cual describió algunas familias con diagnóstico clínico y molecular de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en las que varios miembros afectados de una misma familia eran portadores de diferentes mutaciones causantes de NF1. Abrió un amplio debate sobre si en casos prenatales se debe ofrecer sólo el estudio de la mutación familiar o bien la secuenciación completa del gen *NF1*. Además, se propuso establecer la tasa de mutaciones *de novo* en el gen *NF1* para poder ofrecer una mejor estimación del riesgo de recurrencia residual en caso de realizar únicamente el estudio directo de la mutación hallada en la familia.



El siguiente caso lo presentó **Judith Reina** (Hospital Sant Joan de Déu), con una breve introducción sobre la Displasia Ectodérmica Anhidrótica -una enfermedad de herencia ligada al cromosoma X-. Se destacó la importancia de recoger una buena historia familiar para identificar las mujeres a riesgo de ser portadoras y con afectación atenuada debido al fenómeno de inactivación sesgada del cromosoma X. Fue un claro ejemplo de trastorno genético en el que las mujeres pueden pasar desapercibidas fenotípicamente, y se reflexionó sobre uno de los retos de los asesores genéticos como es el hecho de desmontar falsas creencias acerca del riesgo de recurrencia en las enfermedades ligadas al X.

Andrea Ros (Hospital Universitari Germans Trias i Pujol) comentó una familia con varios miembros afectados de diferentes trastornos genéticos y con una clara problemática social (así como abuso de tóxicos). Se debatió sobre la fiabilidad de la información que reportan los pacientes al recoger la historia familiar y personal, con un claro componente de las preocupaciones personales y lo que cada individuo considera relevante en cada consulta.

Finalmente, **Marta Codina** (Hospital Universitari Dexeus) nos habló de los grandes retos del asesoramiento genético en trastornos psiquiátricos presentando dos familias, así como la utilidad de los estudios genéticos.

PROGRAMA DE LA JORNADA

CONFERENCIAS

INVITADAS

“Ecografía genética: más allá de las aneuploidías”

Dr. Gerard Albaigés (Hospital Universitario Dexeus)

“Retos y aplicación del exoma clínico en diagnóstico prenatal”

Dra. Maria Segura (SEAGen, qGenomics)

“Acompañamiento durante el embarazo, pérdida gestacional y duelo perinatal”

Dra. Rosano Moyano (Hospital Universitario Vall d’Hebron, Hospital Sant Joan de Déu)

OTRAS ACTIVIDADES

Discusión de casos clínicos: Retos en el asesoramiento genético prenatal.

Presentación de la aplicación destinada a pacientes *Luma* (Illumina).

Testimonios de la asociación de padres *Petits amb Llum*.

V Jornada de Asesoramiento Genético - 29 de Junio

El pasado viernes 29 de junio de 2018 SEAGen organizó, juntamente con Dexeus Mujer, la V Jornada de Asesoramiento Genético titulada “Retos en el asesoramiento genético prenatal y nuevas tecnologías genómicas”. El evento se celebró en el auditorio de Dexeus Mujer en Barcelona y fue inaugurado por la Dra. Clara Serra, presidenta de SEAGen.

El **Dr. Gerard Albaigés**, jefe de la sección de Medicina Fetal del Servicio de Obstetricia de Dexeus Mujer, inició la sesión de ponencias con el título “**Ecografía genética: más allá de las aneuploidías**”. Se habló sobre los defectos congénitos, su posible gravedad y su frecuencia (en Estados Unidos, cada 4 minutos y medio nace un bebé con algún defecto congénito). La tasa de diagnóstico genético se estima en torno de un 40% gracias al cariotipo (30%), la QF-PCR (5%) y los arrays (3-6,5%). En el contexto prenatal, las aneuploidías detectadas con más frecuencia son la trisomía 13, 18 y 21; aunque también encontramos alteraciones de los cromosomas sexuales y microdeleciones. A continuación, se describieron por órganos algunas de las enfermedades (ej. Lisencefalia, tetralogía de Fallot, poliquistosis renal, displasia esquelética, entre otras) de inicio prenatal y los genes asociados a cada una de ellas. Además, se habló brevemente sobre la aplicación del exoma en el mundo prenatal.

La segunda ponencia, titulada “**Retos y aplicación del exoma clínico en diagnóstico prenatal**”, la presentó la **Dra. Maria Segura**, directora de NGS del laboratorio qGenomics, que explicó su experiencia con las técnicas de secuenciación masiva en el contexto prenatal (exoma, paneles y genoma). El exoma corresponde a la parte codificante del genoma, representa un 1% de éste y permite detectar SNVs (*Single Nucleotide Variants*) y CNVs (*Copy Number Variants*) con densidad moderada de captura.



En cuanto a los paneles de NGS (*Next Generation Sequencing*), se utilizan cuando se tiene una sospecha más específica y se suelen estudiar entre 10 y 100 genes. Tienen una elevada densidad de captura en las regiones de interés y se puede diseñar el panel que se desee. Por último, en un genoma se secuencian el 95% de éste y tiene una densidad completa y uniforme. Seguidamente nos contó su experiencia en el análisis del exoma prenatal, el cual tiene una tasa diagnóstica muy variable. Concretamente en qGenomics, de una cohorte de 53 casos con exoma prenatal (26 de éstos gestaciones en curso y 27 ILEs -Interrupción Legal del Embarazo-), las indicaciones más frecuentes eran fetos polimalformados y fetos con anomalías esqueléticas. Se identificó la causa genética en un 17% de los casos, mientras que un 55% de los resultados fueron negativos. Aun así, cuando se trataba de anomalías esqueléticas, el rendimiento era más elevado, hasta un 46%. También habló de los retos y preocupaciones que el exoma prenatal presenta, ya que se trata de un hecho reciente y aún no existen guías para su regulación. Hizo hincapié en la importancia del asesoramiento pre y post test, así como también en la problemática de los hallazgos incidentales y las variantes VUS (*Variant of Uncertain Significance*).

A continuación, se realizó una discusión de casos clínicos a través de una plataforma novedosa, Kahoo, la cual permitió la implicación y participación constante del público que respondió, mediante la aplicación, a los diferentes retos que se plantearon sobre el asesoramiento genético prenatal. Se discutieron un total de 4 casos. Uno de los casos que se presentó fue una pareja consanguínea de origen marroquí (primos segundos) que habían realizado un ILE en su primera gestación por un feto con síndrome de Jeune y en una segunda gestación el feto también presentaba clínica pero decidieron seguir con el embarazo. Se encontró el gen *PKHD1* como el responsable del fenotipo y esto permitió plantear un cribado preconcepcional mediante exoma. Gracias al resto de casos también se discutieron otros puntos como fue el uso de arrays CGH (*Comparative Genomic Hybridization*) de alta resolución, cuando usarlos y qué variantes informar.

Illumina presentó en exclusiva y por primera vez en Europa la aplicación de teléfono móvil Luma. Ésta ha sido desarrollada para facilitar a las gestantes información acerca del test prenatal no invasivo, así como del cribado bioquímico y de las pruebas invasivas.

En la tercera ponencia, titulada **“Acompañamiento durante el embarazo, pérdida gestacional y duelo perinatal”**, la **Dra. Rosana Moyana**, psicóloga del Hospital Universitario Vall d’Hebron y el Hospital Sant Joan de Déu, habló sobre el duelo y la pérdida durante un embarazo, y cómo se pueden abordar estas situaciones. También leyó diversos testimonios de padres y madres que se habían encontrado en una situación similar.

Finalmente, para acabar la jornada, hubo la emotiva participación de dos testimonios de la asociación de padres **“Petits amb Llum”**. La pareja habló sobre su experiencia en relación a la pérdida de su hija, cómo se sintieron, qué les ayudó y cómo vivieron el proceso.



De izquierda a derecha: Clara Serra Juhé, Maria Segura Puimedon, Gerard Albaigés Baiget, Núria Capdevila Atienza y Anna Abulí Vidal.

CURSOS

Counselling Supervision y Talleres Prácticos

De enero a junio de 2018 se llevaron a cabo reuniones periódicas del primer grupo de Counselling supervision así como la primera edición de un taller práctico para la formación de los profesionales en el campo de la comunicación y gestión de las emociones en el contexto del asesoramiento genético. A continuación se muestran las opiniones de algunos de los participantes recogidas al inicio de las actividades:

Elena Sorribes, conductora de las sesiones de Counselling Supervision: *"Las sesiones de Counselling supervision se han iniciado con una alta participación y una mayor ilusión por parte de todos. El espacio está siendo consolidado por los profesionales como el espacio que merecen: un lugar de desconexión (algo así como un pequeño oasis mensual) en el que la reflexión y mejora de habilidades emocionales en la relación con el/la paciente (y con uno mismo) pueden entrenarse. El grupo, con un total de diez participantes, está trabajando desde la confianza y seguridad del espacio y aprovechando al máximo los recursos que entre todos ponen al servicio de todos. Se trata de un espacio nutritivo para el ejercicio profesional que empieza plantando semillas. ¡Pronto veremos los resultados!"*

Silvia Cepero, conductora de las sesiones del taller práctico de facilitación: *"El inicio de las cápsulas de Herramientas en Facilitación está siendo para mí una experiencia muy bonita y especial. Descubrir de qué manera llegar a este universo del asesoramiento genético era una gran curiosidad para mí. Mi sensación es que el grupo está recibiendo muy bien el material y siento que cada participante está buscando la manera de hacérselo útil y suyo. De momento hemos empezado trabajando la escucha, así como la introducción a la comunicación no violenta. En las próximas sesiones nos sumergiremos en el Poder, el rango y estatus y como esto nos afecta a nivel personal y profesional. Tengo la intuición que emprenderemos un viaje cargado de experiencias y aprendizajes y, personalmente me siento muy emocionada por ello."*

Adrià López, asesor genético en Unidad de Alto Riesgo y Prevención de Cáncer del Hospital Vall de Hebrón, integrante del grupo de Counselling Supervision: *"El objetivo del grupo de counselling es proporcionarnos un ambiente seguro, de confidencialidad en el que podamos comentar aquellos casos que nos generan un impacto psicológico y dónde nosotros, como asesores, no nos hayamos sentido cómodos en la manera de abordarlo. Los participantes propondremos un caso y se escogerá aquel que se tratará a lo largo de la reunión. Estas sesiones nos van a permitir abordar el caso desde diferentes perspectivas ya que todos los participantes aportaremos nuestra opinión y experiencias. La supervisora se encargará de moderar, dar espacio, proporcionar herramientas y recursos para que cada participante se sienta cómodo a la hora de expresar sus sentimientos y emociones ante los casos. Sin duda, pienso que será una herramienta básica para nuestro bienestar psicológico como asesores y nos proporcionará estrategias fácilmente aplicables a la práctica clínica."*

Josep Plà, asesor genético en IVI RMA GLOBAL, participante en el taller práctico de facilitación: *"¡Totalmente recomendable! Me apunté al curso porque pensé que sería un buen complemento a mi formación y experiencia laboral. Mi sorpresa fue descubrir que las herramientas obtenidas en el curso no solo son útiles a nivel profesional, sino que también son muy enriquecedoras a nivel personal. Silvia fue capaz de motivar a todo el grupo y de transmitir los conceptos mediante una mezcla de teoría y práctica, haciendo que las sesiones pasaran volando."*

