

BOLETÍN INFORMATIVO Nº 3

I Jornada Española de Asesoramiento Genético

El pasado **26 de junio** tuvo lugar la I Jornada Española de Asesoramiento Genético, organizada por SEAGen conjuntamente con la dirección del Máster en Asesoramiento Genético de la Universidad Pompeu Fabra de Barcelona.

El evento, que se celebró en el auditorio del idEC en Barcelona, fue abierto por el Dr. Luís Pérez Jurado, director del Máster, y por la Dra. Clara Serra, presidenta de SEAGen. Además de estas dos instituciones en la mesa inaugural se contó con la presencia de la Sra. Anna Ripoll en representación a la Federación Española de Enfermedades Raras, el Dr. Gabriel Capellà, responsable de innovación y salud del Departamento de Salud de la Generalitat de Catalunya y el Dr. Víctor Volpini, vicepresidente de la Asociación Española de Genética Humana.

El acto contó con dos ponencias acerca de diferentes aspectos del asesoramiento genético, la primera a cargo del Dr. Feliciano Ramos, expresidente de la AEGH, titulada *“Los servicios de genética en España: situación actual y perspectivas de futuro”*. Pese a que la *“necesidad ya está reconocida”* según afirmaba el Dr. Ramos, queda mucho trabajo por hacer para formalizar y poner a punto las unidades de asesoramiento genético en los hospitales nacionales. En la segunda ponencia bajo el título *“Retos del Asesoramiento Genético en la enfermedad de Huntington: alelos intermedios y de reducida penetrancia”*, tuvimos la oportunidad de compartir la experiencia y el trabajo en la enfermedad de Huntington llevado a cabo por la Dra. Aurora Sánchez de la Unidad de genética del Hospital Clínic de Barcelona.

Además, en el transcurso de la Jornada, los estudiantes de la 3ª promoción del Máster en Asesoramiento Genético (idEC-UPF) presentaron sus trabajos de investigación de final de máster.

Con el objetivo de promover el debate entre profesionales, pacientes y representantes políticos se organizaron dos mesas redondas.

La Sra. Laura García, asesora genética en el Hospital de Cruces, moderó la primera mesa redonda titulada: *“Unidades multidisciplinares: ¿qué nos pueden aportar?”*. Entre las intervenciones que se realizaron encontramos la de la Dra. Elisabeth Gabau, pediatra-genetista clínica del Hospital Universitario Parc Taulí Sabadell, que nos explicó que: *“Las unidades de referencia están pensadas en red horizontal entre ellas, vertical para los pacientes y en diagonal para otros profesionales implicados”*; y la intervención del Sr. Salvador Panosa, Vicepresidente de la Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome del Maullido de Gato, cuando afirmó: *“Para nosotros vuestra aportación es una bocanada de aire fresco y nos aportáis mucho más de lo que nosotros pensábamos.”*



La segunda mesa redonda se centró en el asesoramiento genético en el ámbito oncológico, bajo el título *“Presente y futuro de las unidades de cáncer familiar”* y fue moderada por la Dra. Judith Balmaña, oncóloga responsable de la Unidad de consejo genético en cáncer familiar del Hospital Vall d’Hebrón de Barcelona. Durante el transcurso de la mesa redonda se pudieron escuchar afirmaciones como la llevada a cabo por la Dra. Ramón i Cajal *“¿El asesoramiento genético es una intervención de salud? Absolutamente sí”*, o demandas como la de la Sra. Maria Ricart, presidenta de la *Associació de Famílies afectades per la síndrome de Lynch*, cuando reclamó que: *“En el momento del diagnóstico haya los profesionales competentes y preparados para solventar los aspectos clínicos y psicológicos de la enfermedad.”*

Para concluir, se hizo entrega de los títulos a los recién graduados del Máster en Asesoramiento Genético y al acabar la Jornada, se celebró la reunión ordinaria anual de socios de SEAGen.

Seminarios SEAGen

Marzo de 2013

El pasado mes de marzo, SEAGen organizó un seminario de casos clínicos de asesoramiento genético, en el cual se debatieron y compartieron conocimientos científicos y experiencias clínicas entre los distintos profesionales presentes.

Se presentaron gran variedad de casos clínicos de temática diversa entre los cuales se abordaron aspectos importantes del asesoramiento genético en el ámbito de la oncología así como en el diagnóstico prenatal de diversas enfermedades mendelianas.

Respecto al asesoramiento genético en oncología se presentaron dos casos clínicos, el primero titulado *“Análisis genético en menores de edad en el síndrome de Birt-Hogg-Dubé”*, en el cual se inició un debate sobre la realización de estudios genéticos en menores de edad y cómo abordar la percepción del riesgo familiar. En el segundo caso se trataron aspectos del diagnóstico, asesoramiento genético y manejo clínico ante un cuadro familiar de tumores del sistema nervioso central.

Además, otros casos clínicos que permitieron abrir un gran debate entre los presentes, trataron de cómo abordar la concurrencia de dos enfermedades mendelianas en una misma familia, así como se discutió un caso titulado *“Poliquistosis renal autónoma dominante vs recesiva en el diagnóstico prenatal”*.

Mayo de 2013

Debido al gran interés que despertó el primer seminario, el pasado mes de mayo SEAGen organizó un segundo seminario de discusión de casos clínicos.

En este segundo seminario también se debatieron temas relacionados con importantes aspectos del asesoramiento genético en distintos ámbitos, destacando el intenso debate que ocupó el caso titulado *“Análisis de CNV de susceptibilidad en*

trastornos psiquiátricos: utilidad clínica en el asesoramiento genético y reproductivo”, donde se abrió una interesante discusión entre los profesionales presentes sobre el hallazgo de una CNV de susceptibilidad y su controvertida utilidad clínica en el diagnóstico prenatal, así como se trataron aspectos importantes del aborto médico-legal.

También tuvimos la oportunidad de valorar y debatir el riesgo de recurrencia, las opciones reproductivas y el asesoramiento genético en una paciente portadora de una mutación en *BRC1* con dos embarazos previos de síndrome de Turner. Finalmente, se trataron puntos relevantes en el asesoramiento genético de un caso de atrofia muscular espinal, así como el abordaje diagnóstico de la paraparesia espástica, una enfermedad con una gran heterogeneidad genética.

Diciembre de 2013

El pasado 9 de diciembre SEAGen, conjuntamente con el idEC-UPF, organizó un seminario sobre técnicas de comunicación en asesoramiento genético, aspecto de gran relevancia en la formación y práctica clínica de los profesionales dedicados al asesoramiento genético.

El seminario incluyó dos interesantes ponencias a cargo de dos psicólogas especializadas en comunicación. En primer lugar, la Dra. Ingeborg Porcar, Directora de la Unidad de Trauma, Crisis y Conflictos de Barcelona, trató la comunicación de malas noticias, desde las posibles reacciones por parte de quién recibe la noticia, hasta aspectos a tener en cuenta por quién la comunica.

A continuación, la Dra. Carme Brun, Profesora asociada a la Facultad de Psicología de la UAB y Psicóloga adjunta del Departamento de Neuropediatría del Hospital Taulí de Sabadell, esbozó los aspectos más relevantes de la comunicación con las familias de niños con discapacidad y los ilustró con ejemplos de gran utilidad para los profesionales del campo de la genética y del asesoramiento genético.

Al finalizar cada una de las ponencias, los asistentes tuvieron la oportunidad de compartir casos y experiencias complicados y escuchar la opinión de dos grandes expertas en el campo.