



Asesoramiento genético. Revisión sistemática

Genetic counselling. Systematic review

María José Guzmán-Chango

ma.mariajgc89@uniandes.edu.ec

Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-9180-241X>

Carlos Alfredo Mayorga-Frías

ma.carlosamf46@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-5221-8031>

Josué Sebastian Chasi-Benavides

ma.josuescb54@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0003-2694-9241>

Juan Alberto Viteri-Rodríguez

ua.juanviteri@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

RESUMEN

Objetivo: analizar el asesoramiento genético. **Método:** Revisión sistemática. **Resultados y conclusión:** El asesoramiento genético en la práctica médica contemporánea es una alternativa, al proporcionar orientación integral frente a condiciones de origen genético, permitiendo a los pacientes y sus familias comprender la contribución genética de las enfermedades, adaptarse a los riesgos asociados y tomar decisiones informadas sobre diagnóstico, manejo y tratamiento.

Descriptores: asesoramiento genético; pruebas genéticas; genotipo. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyse genetic counselling. **Method:** Systematic review. **Results and conclusion:** Genetic counselling in contemporary medical practice is an alternative, as it provides comprehensive guidance on conditions of genetic origin, allowing patients and their families to understand the genetic contribution of diseases, adapt to the associated risks and make informed decisions about diagnosis, management and treatment.

Descriptors: genetic counseling; genetic testing; genotype. (Source, DeCS).

Recibido: 25/09/2024. Revisado: 14/10/2024. Aprobado: 19/11/2024. Publicado: 09/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

El asesoramiento genético es un proceso central y esencial que orienta el curso de acción frente a problemas de salud de origen genético. Este permite empoderar a individuos, familias y a la población en general para el cuidado de su salud genética (1).

En las últimas dos décadas, los avances científicos en genética y genómica han influido significativamente en la práctica clínica médica, especialmente en pediatría, ya que las manifestaciones clínicas más graves y con componente genético suelen aparecer en la infancia (2,3).

La medicina actual está cada vez más impregnada de genética clínica, genómica, biología molecular y medicina de precisión. La incorporación de estos elementos en la práctica habitual de la atención primaria es fundamental, y resulta necesario que los profesionales de esta área se familiaricen con los conceptos básicos de la genética clínica (4).

Las patologías o síndromes de etiología genética están, en su mayoría, clasificados y descritos en bases de datos como *Online Mendelian Inheritance in Man* y *Orphanet*. Se estima que existen alrededor de 10,000 entidades genéticas que, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), afectan al 7% de la población mundial. Estas entidades pueden clasificarse según el tipo de herencia, la variante genética u otros criterios (5).

Este grupo de enfermedades genéticas presenta una gran variabilidad clínica o fenotípica, y puede manifestarse de diversas formas, como hipotonía, retraso del desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual, epilepsia, neuroregresión, anomalías congénitas, talla baja, microcefalia, inmunodeficiencias primarias, esquizofrenia, trastornos del espectro autista, trastornos de conducta, déficit de



atención e hiperactividad, demencia, movimientos anormales, cáncer, entre otros. Incluso, algunas de estas enfermedades pueden derivar en parálisis cerebral infantil, una condición que anteriormente no se asociaba a un componente genético, pero que ahora se considera que hasta un 20% de los casos están relacionados con la genética (5,6).

Por lo tanto, esta revisión sistemática tiene como objetivo analizar el asesoramiento genético.

MÉTODO

Se siguió un enfoque estructurado basado en las directrices del método PRISMA.

La población fue de 21 artículos científicos. Se utilizaron palabras como "asesoramiento genético", "genética médica", "enfermedades hereditarias", "empoderamiento en salud", "medicina genómica" y "atención primaria". Estas palabras clave se combinaron con operadores booleanos (AND, OR) para optimizar los resultados.

RESULTADOS

El asesoramiento genético es un acto médico que consiste en la consulta sobre condiciones genéticas en un individuo o su familia. Este proceso está dirigido a proveer la mayor información posible sobre enfermedades genéticas, con el objetivo de ayudar a los pacientes y sus familias a comprender la contribución genética de las enfermedades; adaptarse a un determinado riesgo, condición o patología de probable origen genético; informarse sobre las consecuencias médicas, psicológicas y familiares; y promover decisiones informadas sobre estudios a realizar, manejo y tratamiento, de ser necesario (8).

La evidencia recolectada nos indica que un asesoramiento genético completo debe contar con una adecuada construcción de relaciones, recopilación de información



acerca del padecimiento del paciente, verificar los diagnósticos, evaluar los riesgos de tratamiento y recurrencias, contar con un consentimiento informado y realizar una evaluación psicosocial del paciente. Este debería comenzar como toda valoración médica, con una adecuada historia clínica, lo cual es una herramienta esencial que permite evaluar el riesgo en cierto punto (16).

Según la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos de Estados Unidos, el asesoramiento genético es el proceso que ayuda a la población a entender las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la genética en la enfermedad. Para establecer la población que se puede beneficiar del asesoramiento genético, se deben tener en cuenta distintos aspectos, algunos de ellos son los antecedentes personales o familiares (16).

En el 2% de los hijos de padres sanos con una evolución obstétrica correcta ocurren defectos congénitos, mientras que en el resto, estos trastornos tienen lugar en un grupo de embarazos que se consideran de riesgo obstétrico; de ahí la importancia de que la comunidad conozca acerca del asesoramiento genético (17).

Diversos estudios han evaluado de qué manera la información adecuada permitiría fomentar el empoderamiento de los pacientes, entendiendo este como la capacidad de las personas de autopercebirse como agentes activos en relación con el cuidado de su salud o el manejo de una condición crónica. El empoderamiento resulta fundamental en los casos de personas con condiciones genéticas, ante las que surgen interrogantes sobre cuánta información recibir y qué hacer con ella (18).

La alfabetización en salud es un indicador del empoderamiento, ya que la correcta comprensión sobre la condición resulta sumamente importante para la posterior toma de decisiones (19). Luego de transitar por un proceso de asesoramiento genético, los niveles de empoderamiento de los pacientes aumentan significativamente (20).



El proceso se ha ido complejizando a partir del perfeccionamiento de técnicas moleculares de alta complejidad que permiten no solo el estudio de algunos genes en particular, sino también la secuenciación de exoma y genoma completo (18). A partir de estos avances, se resalta la importancia de que los asesores genéticos reciban capacitaciones sobre cómo educar a los pacientes en conceptos básicos (21).

La genética médica es una especialidad que participa en la atención médica de diferentes grupos etarios, desde el asesoramiento preconcepcional de una pareja, el diagnóstico prenatal, la etapa pediátrica e incluso la edad adulta. Sin embargo, debido a la desinformación sobre la función del genetista y los motivos de envío, muchos pacientes no son referidos a esta especialidad (9).

Entre las habilidades que debe poseer el profesional de la salud para desarrollar correctamente su papel en el asesoramiento genético se encuentran la construcción de un árbol genealógico detallado de tres generaciones según la nomenclatura generalizada, la distinción de los distintos patrones de herencia y su identificación en los árboles genealógicos de las familias atendidas, el conocimiento de los criterios de derivación, así como cuándo, cómo y dónde derivar a los pacientes con una posible enfermedad genética o hereditaria. Es fundamental que los profesionales conozcan los conceptos básicos sobre las enfermedades genéticas más frecuentes en atención primaria, sepan comunicar al paciente y/o a su familia los posibles problemas genéticos, y comprendan los límites éticos y legales que implica conocer el estatus genético de una persona (4).

La mayoría de las enfermedades son el resultado de la combinación de una carga genética y una ambiental, pero la contribución de cada una de estas partes puede variar. Generalmente, a medida que la manifestación clínica se presenta de manera más temprana, es más probable que la carga genética predomine. Sin embargo,



factores como el bajo peso al nacer o la prematuridad pueden ser desencadenantes de manifestaciones tempranas en ausencia de una causa genética (2).

La identificación de pacientes de alto riesgo permite implementar estrategias de detección temprana más efectivas, opciones quirúrgicas y farmacológicas de prevención, así como extender el conocimiento del estatus de riesgo a otros miembros de la familia (10).

Para facilitar el diagnóstico genético y la atención de los pacientes con enfermedades hereditarias, la participación de la atención primaria exige conocer las distintas pruebas genéticas, reconocer las indicaciones de derivación, compartir el manejo y vigilancia del paciente de forma coordinada con el especialista correspondiente, y realizar el seguimiento de la familia (4).

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación centrado en el paciente. El objetivo del asesoramiento genético es, como en todas las actividades en salud, propender por la mejora en la salud y la calidad de vida a través del empoderamiento que logra el afectado sobre su enfermedad al conocer la historia natural, las complicaciones y las mejores medidas disponibles para el tratamiento y la prevención de complicaciones (11,12).

El papel del asesoramiento genético va más allá de sus resultados en números. Su efectividad debe medirse por el verdadero impacto en la familia, en cuanto al aprendizaje sobre las determinantes genéticas y la repercusión de las decisiones tomadas (1).

Los avances tecnológicos en el campo de la genética, y los que se prevén en un futuro próximo, están encaminados hacia una medicina genómica que tendrá un papel cada vez más importante, tanto en medicina reproductiva como en otros ámbitos de la medicina (13). Estos avances, si se utilizan adecuadamente, pueden proporcionar numerosas oportunidades de mejor salud para todas las personas. Sin



embargo, su aplicación es aceptada únicamente cuando se lleva a cabo éticamente, respetando los principios de autonomía y justicia (1).

A nivel internacional, la implementación de la medicina genómica en la atención primaria ha sido limitada. Las carencias competenciales son generalizadas en todos los países, aunque se han constatado matices diferenciadores y prioridades dispares dependiendo de las características sociodemográficas y educativas de cada región, así como del tipo de sistema de salud (14).

En los últimos años, para optimizar las competencias básicas relacionadas con la genética de los profesionales de atención primaria, se han diseñado experiencias educativas, como talleres interactivos, con excelentes resultados (14). La mayoría de las condiciones genéticas forman parte de las “enfermedades raras”, definidas por la Unión Europea como aquellas con proporciones menores a 1 caso por cada 2,000 personas, estimándose que afectan entre el 6-8% de la población (5).

La importancia del asesoramiento genético no solo se enfoca en los padres o la población mayor, sino también en los adolescentes. La evolución de la genética y la genómica ha propiciado una mayor disponibilidad de pruebas genéticas debido a la reducción de su coste y tiempo de respuesta. Hoy en día, los adolescentes tienen una exposición creciente a la información genética sobre riesgos para la salud de sus familiares y de ellos mismos (15).

En este contexto, el asesoramiento genético es clave. A pesar de sus beneficios clínicos, existen complejos factores de desarrollo, éticos y psicosociales que requieren una cuidadosa consideración en el ámbito del adolescente, lo que constituye un auténtico reto para los profesionales de la salud (15). Los nuevos retos que plantea el asesoramiento genético en un futuro inminente incluyen la implementación de la secuenciación del exoma e incluso del genoma en muchos ámbitos de la medicina (13).



CONCLUSIÓN

El asesoramiento genético en la práctica médica contemporánea es una alternativa, al proporcionar orientación integral frente a condiciones de origen genético, permitiendo a los pacientes y sus familias comprender la contribución genética de las enfermedades, adaptarse a los riesgos asociados y tomar decisiones informadas sobre diagnóstico, manejo y tratamiento. Los avances en genética y genómica han revolucionado la medicina, especialmente en áreas como la pediatría y la atención primaria, donde la integración de conceptos como la genética clínica, la biología molecular y la medicina de precisión resulta indispensable.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la Dirección de Investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Rojas Betancourt I, Marcheco Teruel B. Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. Rev Cub Salud Publica. 2021;47(1).
2. Lores J, Pachajoa H, Ochoa V, Restrepo JM. Importance of genetics in pediatric nephrology. Andes Pediatr. 2023;94:542–53.
3. Bekheirnia N, Glinton KE, Rossetti L, et al. Clinical utility of genetic testing in the precision diagnosis and management of pediatric patients with kidney and urinary tract diseases. Kidney360. 2021;2(1):90–104.
4. Ejarque Doménech I, Marín Reina P, García-Miñaur Rica S, et al. Referral criteria to clinical genetics from primary care: Consensus document. Aten Primaria. 2022;54(12).
5. Abarca Barriga HH, Chávez Pastor M, Trubnykova M, La Serna-Infantes JE, Poterico JA. Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. Acta Med Peru. 2018;35(1):43–50.
6. Fahey MC, Maclennan AH, Kretzschmar D, et al. The genetic basis of cerebral palsy. Dev Med Child Neurol. 2017;59:462–9.



7. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, et al. The PRISMA 2020 statement: An updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ*. 2021;74(9):790–9.
8. Igarzábal ML. Asesoramiento genético. En: *Salud de la mujer: Enfoque interdisciplinario de su proceso de atención*. 2022.
9. Jara-Ettinger AC, Cárdenas-Conejo A, Huicochea-Montiel JC, Araujo-Solis MA de J. El rezago del asesoramiento genético en México. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2021;59(1):101–5.
10. Montoya D, Morris B, Costantino F, et al. Asesoramiento genético y estrategias de reducción de riesgo: experiencia de la Clínica de Alto Riesgo de Cáncer de Mama y Ovario del Centro Mamario del Hospital Universitario Austral. *Rev Argent Mastol*. 2019;38(139).
11. Restrepo CM. ¿Es el asesoramiento genético una práctica que estimula la eugenesia? *Rev Cienc Salud*. 2018;16.
12. Rojas Betancourt IA. El asesoramiento genético: evolución, actualidad y retos en la era genómica. *Rev Cubana Cienc Med*. 2021;20(5). Disponible en: <http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/4040>
13. Abulí Vudal A. Importancia del asesoramiento genético en medicina reproductiva. *Rev Embriol Clin Biol Reprod*. 2021;25(2).
14. Bugarín-González R, Carracedo. *Genética y medicina de familia*. Semergen. 2018;44(1):54–60.
15. Guillén Navarro E. Cuestiones relevantes del asesoramiento genético a los adolescentes. *Rev Form Contin Soc Esp Med Adolesc*. 2022;X(2). Disponible en: <https://aegh.org/>
16. Monge Susana CM, Herra Sandra S. The importance of genetic counseling in breast cancer. *Rev Med Leg Costa Rica*. 2020;37(1).
17. Morales De Machín A, Urdaneta K, Borjas L, et al. Factores de riesgo genético y diagnóstico prenatal. *Rev Obstet Ginecol Venez*. 2021;81(3):209–25.
18. Vázquez N, Ortega J, Arberas C, et al. Genetic literacy on caregivers who participate on pediatrics genetic counseling in a public hospital of Buenos Aires. *Interdisciplinaria*. 2023;40(3):1–24.
19. McAllister M, Dunn G, Payne K, et al. Patient empowerment: The need to consider it as a measurable patient-reported outcome for chronic conditions. *BMC Health Serv Res*. 2012;12.
20. Yuen J, Lee SY, Courtney E, et al. Evaluating empowerment in genetic counseling using patient-reported outcomes. *Clin Genet*. 2020;97(2):246–56.
21. Tibben A, Biesecker BB. *Clinical genome sequencing: psychological considerations*. Primera edición. Waltham M, editor. 2019.

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>