



XUNTA DE GALICIA  
CONSELLERÍA DE SANIDADE



UNIVERSIDADE DA CORUÑA

ESCOLA UNIVERSITARIA DE ENFERMARÍA A CORUÑA

## **GRADO EN ENFERMERÍA**

Curso académico 2015 - 2016

## **TRABAJO FIN DE GRAO**

# **Exploración de las funciones, responsabilidad y protocolo del profesional de enfermería en el consejo genético**

**Thais Pousada García**

**Tutores:**

Luis Álvarez Rocha

María Jesús Sobrido Gómez

**Presentación del trabajo: Junio 2016**

**ESCOLA UNIVERSITARIA DE ENFERMARÍA A CORUÑA**

**UNIVERSIDADE DA CORUÑA**



# Índice

---

<b>Resumen</b> .....	<b>1</b>
<b>Introducción</b> .....	<b>3</b>
Conceptos y consideraciones preliminares .....	3
Aproximación al concepto y práctica del consejo genético (CG).....	4
<b>Estado del arte</b> .....	<b>9</b>
Situación de la genética y medicina genómica en España.....	9
Rol de enfermería en el consejo genético .....	13
<b>Justificación, hipótesis y objetivos</b> .....	<b>16</b>
<b>Metodología</b> .....	<b>19</b>
Tipo de estudio .....	19
Periodo de estudio.....	20
Ámbito de estudio.....	20
Papel del investigador y entrada en el campo .....	21
Población.....	21
Procedimiento: Mediciones / Intervenciones .....	23
Recogida y Análisis de los datos .....	26
<b>Plan de Trabajo y Cronograma</b> .....	<b>28</b>
<b>Limitaciones y beneficios</b> .....	<b>28</b>
<b>Memoria económica</b> .....	<b>32</b>
<b>Consideraciones éticas</b> .....	<b>34</b>
<b>Bibliografía</b> .....	<b>35</b>
<b>Anexo I - Hoja de información al participante adulto</b> .....	<b>38</b>
<b>Anexo II – Consentimiento informado</b> .....	<b>39</b>
<b>Anexo III – Instrumentos de evaluación</b> .....	<b>40</b>
<b>Anexo IV – Desarrollo de la consulta de enfermería en CG</b> .....	<b>44</b>

## Resumen

---

**Introducción:** El consejo genético (CG) es un proceso asistencial y de acompañamiento, que ofrece al usuario la información objetiva y relevante sobre las posibles opciones y resultados de pruebas genéticas. A pesar de la evidente necesidad de incorporar a profesionales de enfermería especializados al asesoramiento genético, a nivel nacional no están bien definidas sus características, funciones ni formación mínima. Tampoco se ha demostrado la validez de protocolos consensuados.

**Objetivos:** (1) Valorar la utilidad del servicio ofrecido por el profesional de enfermería para el desarrollo de la consulta de CG en la unidad de genética Telegenomics. (2) Contribuir en la determinación de pautas asistenciales y competenciales de los profesionales de enfermería dedicados al CG.

**Métodos:** Proyecto piloto con metodología mixta. Diseño experimental no aleatorizado, longitudinal. Exploración de las percepciones de los participantes mediante análisis cualitativo. Será desarrollado en una unidad de genética, con una muestra formada por personas demandantes de CG. Se definen variables de identificación y resultado, empleándose como instrumentos, una hoja de recogida de datos, Subescala de ansiedad de Goldberg, Genetic Counseling Satisfaction Scale, sistema para evaluación de la calidad de CG y la entrevista semi-estructurada. Se propone un protocolo de actuación de enfermería para el asesoramiento.

**Palabras clave:** Consejo genético; Enfermería; Asesoramiento; Genómica.

## Resumo

---

**Introdución:** O consello xenético (CX) é un proceso asistencial e de acompañamento, que ofrece ao usuario a información obxectiva e relevante sobre as posibles opcións e resultados de probas xenéticas. A pesar da evidente necesidade de incorporar a profesionais de enfermería especializados ao asesoramento xenético, a nivel nacional non están ben definidas as súas características, funcións nin formación mínima. Tampouco se demostrou a validez de protocolos consensuados.

**Obxectivos:** (1) Valorar a utilidade do servizo ofrecido polo profesional de enfermería para o desenvolvemento da consulta de CG na unidade de xenética

Telegenomics. (2) Contribuir na determinación de pautas asistenciais e competenciais dos profesionais de enfermería dedicados ao CX.

Métodos: Proxecto piloto con metodoloxía mixta. Deseño experimental non aleatorizado, lonxitudinal. Exploración das percepcións dos participantes mediante análise cualitativa. Será desenvolvido nunha unidade de xenética, cunha mostra formada por persoas demandantes de CX. Defínense variables de identificación e resultado, empregándose como instrumentos, unha folla de recollida de datos, Subescala de ansiedade de Goldberg, Genetic Counseling Satisfaction Scale, sistema para avaliación da calidade de CX e a entrevista semi-estruturada. Proponse un protocolo de actuación de enfermería para o asesoramento.

**Palabras clave:** Consello xenético; Enfermería; Asesoramento; Xenómica.

## **Abstract**

---

Introduction: Genetic counseling (GC) is a process of care and support that provides objective and relevant information on possible options and genetic test results to user. Despite the obvious need to incorporate specialized nursing professionals to genetic counseling, in our country, their characteristics, functions or minimal training are not well defined. Nor it has demonstrated the validity of agreed protocols.

Objectives: (1) To evaluate the usefulness of the service offered by the nurse for query development of GC in genetic unit Telegenomics. (2) To contribute in determining patterns of care and competence nurses dedicated to GC.

Methods: Pilot project with mixed methodology. Experimental design nonrandomized, longitudinal. The perceptions of participants will be explored through qualitative analysis. It's going to be developed into a genetic unit, with a sample of persons seeking GC. Variables of identification and outcome are defined, being used as instruments: data collection sheet, anxiety subscale Goldberg, Genetic Counseling Satisfaction Scale system for assessing the quality of GC and semi-structured interview. A protocol for nursing advice is proposed.

**Keywords:** Genetic counseling; Nursing; Advice; Genomics

## Introducción

---

### Conceptos y consideraciones preliminares

Las características de los seres vivos se definen mediante una estructura genética, el genoma (cadena completa de ADN del organismo, con la información básica e instrucciones precisas para su funcionamiento). En concreto, el humano cuenta con aproximadamente 3.000 millones de pares de bases de Ácido Ribonucleico (ARN), componentes del ADN, organizados en 23 pares de cromosomas, dentro del núcleo de todas las células.<sup>(1)</sup>

El proyecto genoma humano, iniciado por el National Center for Human Genome Research, (National Institutes of Health, Estados Unidos) en 1990, ha permitido secuenciar, casi en su totalidad, el **código genético** elaborando un mapa que contiene toda la información sobre las características anatómo-fisiopatológicas de la persona.<sup>(1,2)</sup> Así, la **genética** puede definirse como el estudio de la composición genética de un individuo y su impacto sobre las patologías con causa hereditaria.<sup>(3)</sup>

Toda variación con respecto a esta secuenciación y su relación con la enfermedad son claves importantes para comprender sus causas, diagnosticar, tratar y quizá prevenir muchas de ellas.<sup>(2)</sup> De ahí, surge el término de **medicina genómica**, disciplina científica que tiene como acción principal el desarrollo de un mapeo, secuenciación y análisis de los genomas, facilitando la identificación y el entendimiento de la propia función de los genes.<sup>(3)</sup> A partir de los hallazgos de esta especialidad, se ha mejorado la comprensión de los procesos biológicos que subyacen a la salud y a la enfermedad, determinando la forma en cómo pueden producirse diferentes afecciones.

De esta forma, la medicina genómica se erige como uno de los recursos más avanzados para afrontar retos médicos y asistenciales<sup>(4)</sup> Sus objetivos principales son:<sup>(5)</sup>

- Aplicar la genética a la medicina tradicional.
- Identificar genes responsables o influyentes en el desarrollo de enfermedades multifactoriales.
- Establecer posibles interacciones entre genes y factores ambientales.
- Establecer pruebas diagnósticas para identificar a personas en riesgo.

- Promover una medicina preventiva y personalizada.

En relación a los dos últimos puntos, existe una forma clínica de la genómica denominada “**medicina personalizada**”, que se basa en el análisis del perfil genético de una persona para orientar la decisión de acciones de prevención, diagnóstico y tratamiento. Es decir, determina las pruebas que se han de aplicar para la detección de una situación patológica, lo que permite el diseño de terapias a medida. Ello garantiza una prescripción individualizada (respecto al tipo de medicamento y su dosificación), con mayor eficacia y seguridad, facilitando la toma de decisiones por parte del propio paciente y su familia. La medicina genómica personalizada incluye la Farmacogenómica, la Toxicogenómica, la Nutrigenómica y la Medicina Predictiva.<sup>(6)</sup>

El primer paso para la aplicación de esta medicina personalizada es la realización de un **test genético**. Éste se define como “una prueba protocolizada y ejecutada para obtener una información específica sobre diferentes factores genéticos de una persona y su familia”.<sup>(7)</sup>

Desde el punto de vista de la promoción de la salud y la prevención, el test genético se aplica en caso de querer confirmar un diagnóstico y determinar la causa biológica de una patología, averiguar la presencia de una condición genética en una familia (y el riesgo de desarrollarla), determinar las posibilidades de transmisión de una condición genética y establecer medidas oportunas para evitarlo, con una orientación para la “fecundación efectiva”.

De esta forma, la realización de la prueba implica no sólo el descubrimiento de la presencia de una enfermedad “hereditaria” y sus posibilidades de prevención y/o implementación terapéutica, sino también ciertas respuestas emocionales por parte de los protagonistas, cambios familiares, manejo de información relevante y toma de decisiones, que no siempre son fáciles de asumir.

Estas especificaciones se toman como punto de partida del presente proyecto, que tendrá como tema principal la concreción de las posibilidades del profesional de enfermería como agente en el consejo genético (CG).

### **Aproximación al concepto y práctica del consejo genético (CG)**

Los últimos avances en genética han permitido disponer, en la actualidad, de una gran cantidad de test genéticos. En base a la bibliografía consultada, se

puede determinar que desde hace más de 20 años el diagnóstico y seguimiento clínico de pacientes con enfermedades genéticas, y sus correspondientes estudios citogenéticos o moleculares, ha ido en aumento, incluyendo un mayor grupo de enfermedades.<sup>(8-10)</sup>

El aumento de la disponibilidad de estas pruebas y de su demanda, así como la vorágine de información disponible, ha favorecido que la determinación sobre la necesidad de aplicar ciertos test genéticos esté teniendo mayor peso en las competencias de los profesionales de atención primaria de salud.<sup>(11)</sup>

### ***Tipos de test genéticos***

Ante las nuevas posibilidades, se abre un abanico de recursos que, potencialmente, supondrán una mejora sustancial en la atención sanitaria, especialmente en niveles de prevención y promoción de la salud. Los beneficios que, tanto para el paciente (y su familia) como para la salud pública, ofrece la aplicación de los test genéticos, son innumerables, pero no por ello están exentos de limitaciones o riesgos.

En la actualidad, la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud en España, contempla la posibilidad de realización de los siguientes análisis genéticos (siempre que cumplan los requisitos de validez, utilidad clínica e impacto en la salud):<sup>(10,12)</sup>

- Análisis genéticos diagnósticos: Confirmación o refutación de una condición genética, en personas con determinados síntomas.
- Análisis genéticos presintomáticos (o test predictivos): Se realizan en personas asintomáticas, y sirven para determinar si éstas presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad.
- Análisis genéticos de portadores: Se emplea para determinar si la persona es portadora de una alteración genética hereditaria, aunque no la padezca.
- Análisis para el diagnóstico prenatal: Se realiza durante un embarazo, en el que existe un riesgo elevado de aparición de una determinada enfermedad genética (anomalía cromosómica o molecular).
- Análisis para el diagnóstico preimplantacional: Se realiza un análisis previo a la concepción, en aquellas parejas en las que se ha determinado la



presencia de una alteración genética. Se seleccionan los embriones que no tienen el cromosoma afectado antes de su implantación.

- Análisis de farmacogenética y farmacodinámica: Sirven para concretar la estrategia terapéutica, valorar respuesta al tratamiento o evitar posibles efectos adversos.

### ***Importancia del consejo genético y especialización de los profesionales***

La propuesta y el desarrollo de un test genético, la espera de los resultados y el impacto de la recepción de los mismos, puede provocar un conjunto de emociones encontradas como estrés, ansiedad, culpa o alivio, no sólo para el propio paciente, sino también para su familia. Además, incluso si el test permite diagnosticar una determinada condición, esto no significa que, implícitamente, exista una intervención o tratamiento disponible. En muchos casos, aunque se haya identificado la base genética responsable de cierta patología, no será posible determinar el grado de afectación de la misma.<sup>(10,11)</sup>

En cuanto a las implicaciones familiares, la realización de la prueba puede revelar información genética sobre otros miembros, que no siempre están dispuestos a querer conocerla, o destapar “secretos” relacionados con paternidad y adopciones.<sup>(11)</sup>

Todas estas implicaciones emocionales, incertidumbres, y, al fin y al cabo, desconocimiento sobre el propio desarrollo del test, provoca que los pacientes solicitantes de estos servicios necesiten recibir una información adecuada y completa sobre todo el proceso, así como un soporte psicoemocional y acompañamiento, que les permita tomar una decisión clínica informada.

De esta forma, y para dar respuesta a esta necesidad, se ha desarrollado una nueva actividad asistencial, denominada **consejo genético (CG)**. La máxima agrupación europea, EuroGentest Network of Excellent, define la práctica de “consejo genético” como “un proceso de comunicación que sopesa la ocurrencia, o riesgo de ocurrencia, o la (posible) alteración genética en una familia”. En él está implícito el esfuerzo de un profesional con formación especializada para ayudar al paciente y su familia a.<sup>(10)</sup>

- Entender los condicionantes médicos de determinada patología.

- Determinar cómo la herencia es responsable de dicha condición y los riesgos de recurrencia en otros miembros de la familia.
- Comprender las opciones de una intervención con el riesgo de ocurrencia.
- Usar y aplicar esta información genética en pro del propio paciente, para contribuir al mantenimiento de su salud, minimizar el estrés psicoemocional e incrementar el control personal.
- Elegir el curso de acción, que tenga en cuenta las implicaciones para él mismo y su familia, con la toma de decisiones informadas.
- Realizar el mejor ajuste posible en la patología en un miembro de la familia afectado y/o el riesgo de recurrencia de dicha enfermedad.

El CG tendrá, por tanto, el objetivo de apoyar a la persona o familia a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas, familiares y sociales de una determinada enfermedad o trastorno genético.

Se presenta como una actividad asistencial fundamental, inseparable e integrada en las unidades de genética clínica. Por ello, se requiere de una estructura organizativa que permita, tanto la asignación del tiempo necesario para transmitir una información compleja y responder a las consultas de los pacientes, como la contribución decisiva de profesionales expertos con experiencia y capacitación en genética clínica.<sup>(8)</sup>

Así, surge la figura del “**asesor genético**”, desempeñada por un profesional de las ciencias de la salud, con una formación especializada (teórica y práctica), y competencias adecuadas para realizar un completo y correcto consejo genético a los usuarios, familias y otros agentes demandantes de los servicios.<sup>(10,13)</sup> En el presente trabajo se emplearán los términos “asesor” y “consejero” genético, como sinónimos para hacer referencia a dicho profesional (así como los de “consejo” y “asesoramiento genético”, al indicar su actividad asistencial).

A nivel más concreto, y vinculado al ámbito de la enfermería, la International Society of Nursing in Genetic (ISONG) hace una definición de la enfermería genética / genómica como “un proceso para la protección, promoción y optimización de la salud y capacidades, la prevención de la enfermedad, lesiones y alivio del sufrimiento a través del diagnóstico de la respuesta humana y recomendación en el cuidado de la salud genética y genómica de los

individuos, familias, comunidades y poblaciones.” Esto incluye aspectos de salud, condiciones genéticas y patologías (o situaciones de riesgo) que pueden requerir un cuidado enfermero.<sup>(14)</sup>

Con respecto a la normativa legal vigente en nuestro país, recientemente, en el año 2014, se ha actualizado la cartera de servicios públicos de salud, a través de la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.<sup>(12)</sup> Entre ellos, se establecen todos aquellos que se deben ofrecer desde una unidad de genética.

En la mencionada orden, se define el concepto de **consejo genético** como “el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis.”<sup>(12)</sup> Asimismo, se indica la necesidad de su aplicación antes y después de la realización de un test genético, por lo que la indicación de cualquier análisis de este tipo debe estar vinculada, sistemáticamente, al consejo genético.<sup>(12)</sup>

La actualización del RD, indica que “tanto el consejo genético como la realización de análisis genéticos con fines sanitarios, deberán ser efectuados por **personal cualificado** y deberá llevarse a cabo en centros acreditados.” Sin embargo, y en relación con el tema central del presente proyecto, no se establece en esta normativa, ni en ninguna posterior, cual ha de ser la formación específica de los agentes que llevarán a cabo dicho asesoramiento, ni las bases para la acreditación de centros específicos. Por ello, en nuestro país, existe una indefinición de las competencias, formación y funciones asignadas para los profesionales de la salud que se puedan dedicar al asesoramiento sobre pruebas genéticas y, por ende, al acompañamiento en la toma de decisiones del paciente. No obstante, la normativa establece un varias acciones que han de estar desarrolladas por estos profesionales:<sup>(12)</sup>

- Interpretar los antecedentes médicos, personales o familiares para valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad de base genética.

- Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.
- Ofrecer el apropiado asesoramiento, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.
- Solicitar el consentimiento informado, previamente a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo.

## **Estado del arte**

---

### **Situación de la genética y medicina genómica en los servicios de salud de España**

A pesar del bagaje profesional y la elaboración de estándares, guías clínicas y de buenas prácticas por parte de las sociedades internacionales, representantes de genetistas y de medicina genómica, en España, esta práctica ha ido siempre un paso por detrás.

Los servicios de genética (que integran la práctica del consejo genético) suelen estar proporcionados por el sector privado, y sin seguimiento alguno por parte de la administración pública. Sin embargo, los laboratorios de citogenética y genética molecular se concentran en los hospitales terciarios o de referencia.<sup>(9)</sup>

De hecho, la propia especialidad médica de genética es muy reciente en nuestro país, ya que no fue reconocida hasta la publicación del “Real Decreto 639/2014, de 25 de julio, por el que se regula la troncalidad, la especialización troncal y las áreas de capacitación específica, se establecen las normas aplicables a las pruebas anuales de acceso a plazas de formación y otros aspectos del sistema de formación sanitaria especializada en Ciencias de la Salud y se crean y modifican determinados títulos de especialista”, en el artículo 42.<sup>(15)</sup> A partir de su entrada en vigor, se crea la Comisión Nacional de la Especialidad de Genética Clínica, como órgano asesor del Ministerio de Sanidad. Éste determinará el programa formativo de los futuros especialistas, y los criterios de acreditación para Centros y Profesionales que llevan a cabo la actividad asistencial en Genética Clínica.<sup>(16)</sup>

Por otra parte, y como se ha comentado, cabe destacar el proceso de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, determinado por la orden Orden SSI/2065/2014.<sup>(12,15)</sup> En este documento se concretan las actividades realizadas para detectar enfermedades en fase presintomática mediante cribado, así como a reproducción humana asistida, contribuyendo a mantener la cohesión en el Sistema Nacional de Salud. De esta forma, se añade un nuevo apartado (5.3.10) con el epígrafe “*Atención a los pacientes y familiares en el área de genética que comprenderá el consejo genético y los análisis genéticos.*” Según la nueva normativa, la atención en el área de genética incluirá:<sup>(12)</sup>

- Diagnóstico de enfermedades o trastornos de base genética.
- La transmisión de información, de forma clara y comprensible, sobre el riesgo de recurrencia de la enfermedad o trastorno.
- La derivación de los pacientes y familiares a profesionales especializados y grupos de apoyo.

Con respecto a la actual provisión de servicios de test genéticos, en España, las condiciones han experimentado mejoras importantes en los últimos años, pero no tanto la situación de los profesionales dedicados al CG en sí mismo.

De forma previa a la elaboración de esta orden, y con el objetivo de conocer el conjunto de pruebas genéticas incluidas en las carteras de servicios de salud de cada Comunidad Autónoma, en el año 2013, se realizó el estudio denominado “Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud”.<sup>(17)</sup>

En sus resultados, se evidencia que todas las carteras de servicios de salud de las CCAA (a excepción de Aragón), incluían pruebas genéticas prenatales y postnatales. Todas disponían de técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos y moleculares, y los estudios de farmacogenética e inmunogenética no se encontraban generalizados en la mayoría.<sup>(17)</sup>

En cuanto al conjunto de enfermedades genéticas hereditarias susceptibles de ser estudiadas a través de pruebas genéticas, el cáncer hereditario era el que se encontraba en más Carteras de Servicios. En relación a las enfermedades genéticas no hereditarias las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente incluidas. Desde el punto de vista organizativo, se tiene

constancia de la existencia de consultas de consejo genético, tanto de diagnóstico prenatal como de dismorfologías o anomalías congénitas en especialidades médicas: ginecología y obstetricia, pediatría o neurología.<sup>(9,16)</sup>

De todas las comunidades participantes, sólo Andalucía y el País Vasco disponían de Plan de Genética. El de Euskadi establece unas prestaciones mínimas y plantea una estructuración de la asistencia, incluyendo la implantación de servicios de genética clínica y consejo genético, y hace ciertas propuestas de mejora, entre las que destacan:<sup>(9)</sup>

- Fomentar la formación específica de profesionales dedicados a la genética.
- Garantizar que los pacientes con necesidades asistenciales en genética puedan acceder a consultas de consejo genético específico.
- Potenciar la calidad de los servicios, asegurando que los profesionales que los presten cumplan con las competencias mínimas para el desempeño de sus funciones. Dado que no existe un sistema de acreditación reconocido a nivel estatal, se debieran buscar mecanismos para que, al menos, se cumplieran con los estándares de organismos como EuroGentest.

Por su parte, el Plan de Genética de la comunidad andaluza (2006), estipula la necesidad de **incorporar a los profesionales de enfermería como parte integrante de las unidades de genética**, como se constata en el siguiente fragmento: “Se potenciará el papel de la Enfermería cualificada en ámbitos clínicos específicos, como parte integrante del consejo genético y de los servicios para enfermedades genéticas específicas mediante elementos de formación e investigación concretos desarrollando un Diploma de Acreditación específico”.<sup>(8)</sup> Además, en dicho documento se establece la importancia de que las universidades se impliquen en la formación de los profesionales sanitarios, con la incorporación de contenidos curriculares de genética clínica en los programas de formación pregrado y posgrado.

En relación a las sociedades profesionales, a nivel nacional, cabe destacar a la Asociación Española de Genética Humana, creada en 1978, e integrada por profesionales de las ciencias de la salud, con diferentes perfiles, dedicados al estudio de la Genética Humana en los ámbitos clínico, investigador y docente.<sup>(16)</sup> Por otra parte, en el año 2011, se crea la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGEN), como una entidad integrada por aquellos

profesionales, especializados, que ejerzan su labor “como asesores genéticos o, que por su profesión, estén interesados en el campo”. Los objetivos principales de dicha asociación son el impulso y el desarrollo de su actividad asistencial en España, y la promoción de formación especializada en este ámbito. Pretende, asimismo, ser el punto de referencia para profesionales y asociaciones en relación al consejo genético.<sup>(18)</sup>

### ***Situación en Galicia: Servicio Gallego de Salud (SERGAS)***

Tras la entrada en vigor de la Orden SSI/2065/2014, el Servicio Gallego de Salud ha tenido que actualizar su cartera de servicios, e incluir en ella la asistencia relacionada con el consejo genético, junto con el catálogo de pruebas y test genéticos disponibles para su aplicación. A pesar de esta incorporación, las unidades y/o consultas de genética no se encuentran en los hospitales generalistas, sino que están externalizadas hacia entidades que desarrollan servicios, tanto públicos como privados.

En la comunidad gallega, destaca la presencia de la Fundación Pública Gallega de Medicina Xenómica, encargada de prestar, de forma centralizada, determinados servicios de genética y genómica a todos los hospitales de la red SERGAS. La Fundación dispone de una Unidad de Genómica, con diferentes tecnologías, entre las que se encuentra el genotipado, ultrasecuenciación, bioinformática o secuenciación Sanger, entre otros. Estas técnicas permiten la ejecución de diferentes test genéticos, como pruebas de diagnóstico prenatal, diagnóstico molecular, diagnóstico de reordenamientos y traslocaciones de leucemias y linfomas, farmacogenética.<sup>(19)</sup>

La aplicación de estas tecnologías requiere un conocimiento experto para la interpretación adecuada de los resultados. Por ello, el Grupo de Medicina Xenómica incluye servicios de consultoría y asesoramiento en las diversas áreas de actividad en las que opera a través de equipos multidisciplinares.<sup>(19)</sup>

Por otra parte, en cada uno de los grandes hospitales del SERGAS, existe una unidad de consejo genético en cáncer hereditario y seguimiento de pacientes de riesgo.<sup>(9,17)</sup> Según los datos obtenidos en la web de la Sociedad Española de Oncología Médica, se evidencia la presencia de diferentes unidades clínicas y laboratorios de estudios genéticos, especializados en oncología. Estos se

ubican en los servicios de oncología clínica de los hospitales generalistas de las áreas sanitarias de A Coruña, Lugo, Santiago, Ourense y Pontevedra.<sup>(20)</sup>

Sin embargo, y a pesar de la evidente mejora, la figura del asesor genético no está bien definida ni se encuentra ubicada dentro de la estructura de los servicios asistenciales del SERGAS. Además, se ha constatado que no se contempla explícitamente que estas consultas estén lideradas por un profesional de enfermería.<sup>(21)</sup> Normalmente esta función es desempeñada por los propios facultativos (no todos especialistas en genética), por lo que la figura del enfermero genetista se encuentra eclipsada y olvidada.

## **Rol de enfermería en el consejo genético**

### ***Perspectiva internacional y situación de los profesionales***

Con el objetivo de conocer y esclarecer la praxis e implantación de la actividad de asesoramiento genético en enfermería, el European Network of Genetic Nurses and Counselors (ESHG) realizó un estudio en 17 países europeos. A pesar de que esta práctica tiene más de 30 años, existe una gran heterogeneidad entre naciones, en relación al número de consejeros registrados, formación, práctica y su reconocimiento como especialidad.<sup>(22)</sup>

En el momento de realización de la encuesta, sólo los responsables de Francia y Noruega indicaron la existencia de un marco legal actualizado y específico para el consejo genético en enfermería. En otros países se indicaba que la regulación normativa de estos profesionales estaba vinculada a documentos más genéricos de las ciencias de la salud.<sup>(22)</sup>

En relación a la formación especializada de los asesores genéticos, siete países contaban con programas educativos específicos (entre los que no se encuentra España), detectándose una gran heterogeneidad en cuanto a estudios previos y preparación profesional entre las diferentes naciones.

Con respecto a la existencia de asociaciones y organizaciones profesionales, se constata la existencia de sociedades en 6 países de los 17 encuestados, entre ellas, la Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGEN).<sup>(22)</sup>

La situación sobre las acreditaciones o registros nacionales de consejeros genéticos es deficiente, ya que sólo se contempla, actualmente en el Reino



Unido y en Holanda. Sin embargo, sí se considera la necesidad de implantar un sistema europeo de registro, que permita identificar a los profesionales que ejercen como asesores genéticos.<sup>(22)</sup>

En la revisión realizada para el presente proyecto, se evidencia la existencia de documentos de consenso, elaborados por las sociedades de profesionales y otras entidades vinculadas al consejo genético. Estos establecen, de forma ajustada, las funciones, roles, competencias y estándares de práctica que han de reunir los profesionales dedicados al ámbito, entre ellos los de enfermería.

En EEUU, la Asociación Americana de Enfermería, ha elaborado los siguientes documentos, (verificados y asumidos por la International Society of Nurses in Genetics, ISONG): Standards of Practice For Genetics/Genomics Nursing (2012)<sup>(23)</sup>; Essential Genetic and Genomic Competencies for Nurses with Graduate Degrees (2011);<sup>(24)</sup> Cabe hacer mención también de la National Society of Genetic Counselors (NSGC), en EEUU, que ha elaborado un manual para la propuesta de “Guías de práctica Clínica en Consejo Genético (NSGC Evidence-Based Clinical Practice Guideline Development Manual).<sup>(25)</sup> Este documento ha permitido el desarrollo posterior de guías, basadas en la evidencia, en diferentes ámbitos (Alzheimer, Cáncer: predisposición y diagnóstico, Síndrome de Down, Diagnóstico prenatal, S. de X Frágil...).

En Europa, destaca la presencia de la European Society of Human Genetics (ESHG), con un comité específico de Acreditación en la Enfermería Genética y Consejo Genético, y otro, más genérico, que desempeña un asesoramiento integral en el Proyecto Eurogentest. La ESHG ha generado, por su parte, documentos de consenso entre los que destacan: Professional and educational **standards for genetic counsellors** in Europe; Code of professional practice for genetic counsellors in Europe; Core competences for genetic counsellors.<sup>(13)</sup>

Se citan estos textos para visualizar el estado actual de la cuestión de estudio y establecer las bases que regirán la implantación del presente proyecto.

Por último, se destaca a la International Society of Nurses in Genetic (ISONG), que constituye la máxima organización internacional de los enfermeros/as dedicados al consejo genético. Esta entidad ha validado los documentos

normativos que rigen las competencias, estándares, funciones y cuestiones éticas de los profesionales en este ámbito.<sup>(14)</sup>

Tras la revisión de los documentos mencionados, se puede concretar el **rol y funciones** de los asesores genéticos, como sigue:<sup>(13,23)</sup>

- Identificar la necesidad para el asesoramiento genético del paciente y su familia, y emplear un enfoque empático y centrado en el cliente para la provisión de servicios.
- Recoger, seleccionar, interpretar y analizar la información (incluyendo historia familiar, médica, pruebas previas, y revisión de la literatura) más relevante para cada caso / consulta.
- Ayudar a la población a comprender y adaptarse a implicaciones de salud, psicológicas, sociales y familiares derivadas de condiciones genéticas.
- Asesorar sobre la posibilidad de ocurrencia o recurrencia de enfermedades.
- Proporcionar una educación sanitaria sobre herencia, pruebas disponibles, prevención, manejo, fuentes de información e investigación.
- Fomentar decisiones informadas y una adaptación psicológica a la condición, o riesgo de desarrollar una patología.

### ***Formación y competencias de los asesores genéticos***

Como se ha comentado, el profesional dedicado al asesoramiento debe contar con una educación específica y complementaria a su nivel básico de estudios.

A nivel internacional, el Comité de Enfermería y asesores genéticos de la ESHG, ha establecido la necesidad de que se desarrolle una especialización en este ámbito, a nivel de máster. Para ello, se han propuesto recomendaciones para la elaboración de los Planes de Estudios de estos programas formativos. El resultado es un documento consensuado y común, que determina el plan básico que ha tener todo máster de especialización en consejo genético, y que han de incluir materias en diversas áreas como:<sup>(13)</sup> Habilidades profesionales y de comunicación; Atención psicoemocional; Genética Médica/Humana; Ética, legislación y sociología; Investigación y Preparación Práctica (50% créditos totales)

Por otra parte, existen diferentes recursos para la formación y actualización continua de los profesionales. Entre ellos, destacan el Congreso Anual

organizado por la ISOGN, o los recursos de educación informal online ofrecidos por Genetic / Genomic Competency Center, la Comunidad Global de Genética y Genómica (g-3-c), el Cincinnati Children (Genetic Education Program), el Proyecto Genoma Humano, el National Genetic Education Center del Reino Unido o la National Society of Genetic Counsellors de EEUU.<sup>(14)</sup>

Centrando la atención en la situación de la formación específica en España, se constata un gran vacío e indeterminación. A pesar de que se determina la necesidad de que los profesionales cuenten con formación especializada y certificada (valorándose la acreditación en sistemas de certificación oficiales), la realidad es que en nuestro país, la oferta es deficiente, debiendo incrementarse para dar cabida a la demanda que existe en dicha área.<sup>(9)</sup>

Concretamente, los planes de estudios del grado enfermería, a pesar de la reciente reforma para la adaptación al Espacio Europeo de Educación Superior, no han considerado la implantación de materias específicas de genética, de forma obligatoria. En la revisión de los planes, sólo se ha documentado la presencia de asignaturas optativas relacionadas con el ámbito genético, como Enfermería y enfermedades de predisposición hereditaria (Tecnocampus), Genética humana (Universidad de Oviedo), Genética clínica (U. de Granada) o Calidad de vida y nuevos avances genéticos (U. de Huelva).

Con respecto a los estudios de postgrado, se evidencia la existencia de un sólo programa de máster de la Universidad de Pompeu Fabra. El acceso a estos estudios está abierto a titulados universitarios de las ciencias de la salud, incluyendo a la enfermería, pero para este último caso, es necesario realizar 4 créditos ECTS de formación complementaria.<sup>(26)</sup>

## **Justificación, hipótesis y objetivos**

---

En los apartados anteriores se ha realizado una aproximación a la práctica de la medicina genómica, el consejo genético y el papel de la enfermería en los servicios vinculados. A modo de síntesis, se extraen varias ideas principales, que constituyen la base para la justificación y diseño del presente proyecto:

- En la actualidad, gracias a los avances en genética humana, las posibilidades de aplicación de test genéticos permiten una asistencia

sanitaria dirigida a la prevención de enfermedades de origen genético, la promoción y la educación para la salud.<sup>(1,7)</sup>

- Las implicaciones (bio-psico-sociales) personales y familiares de los resultados genéticos pueden causar sentimientos de incertidumbre y dilemas éticos, así como dificultar la toma de decisiones.<sup>(10-12)</sup>
- A nivel nacional, la cartera de servicios del SNS ha sido recientemente actualizada (2014), con la incorporación de técnicas de análisis genéticos, y contempla la necesidad de implementación del CG<sup>(12)</sup> en los sistemas sanitarios. Esto revertirá mejoras en la provisión de servicios y planificación.<sup>(8,9,12,17)</sup>
- El CG es un proceso asistencial, de comunicación y acompañamiento, que ofrece al paciente y familia toda la información objetiva y relevante sobre los posibles resultados y opciones de asistencia.<sup>(10-12)</sup>
- Existe gran desinformación entre pacientes y familias, en relación a los conceptos genéticos y a las estructuras asistenciales de genética clínica.<sup>(8,27)</sup>
- La evaluación de la satisfacción de los usuarios y la calidad de los servicios en la consulta de CG permite conocer la eficacia, efectividad y la optimización de los servicios en el marco del asesoramiento genético.<sup>(10,28-30)</sup>
- Una de las disciplinas de ciencias de la salud que puede desarrollar adecuadamente el proceso de CG es la enfermería.<sup>(14,23,27,31)</sup>
- A nivel internacional, se han definido el rol, estándares y las competencias profesionales, así como la formación especializada de la enfermera genética, y su implantación ha sido establecida y vehiculizada a través de organizaciones profesionales.<sup>(13,14,23,24)</sup>
- En España, la formación en genética de los planes de estudios de enfermería es casi inexistente, y la especialización en asesoramiento genético no está bien delimitada.<sup>(8,27,31)</sup>
- Los/as enfermero/as combinan un amplio conocimiento y perspectiva sobre el seguimiento de la situación del paciente, y su familia, que junto a sus habilidades de comunicación en salud, facilitan la construcción de relaciones de confianza.<sup>(23)</sup>
- La enfermería se centra en la promoción de la salud y prevención de enfermedades, componente integral de la práctica genética / genómica.

- A pesar de la evidente necesidad de incorporar a profesionales de enfermería especializados al asesoramiento genético, a nivel nacional existe una indefinición sobre las características de los profesionales que pueden ejercer esta asistencia, sus funciones, así como su formación mínima. Tampoco se ha demostrado la validez de protocolos consensuados.<sup>(8,9,12)</sup>
- El conocimiento de las propias fortalezas y habilidades de enfermería, junto con las acciones preventivas desarrolladas, contribuirán a una mejor planificación y formulación de políticas públicas para el cuidado de la salud en el ámbito de la genética / genómica.<sup>(14,23,27,31)</sup>

Todo ello, lleva al planteamiento de la pregunta de partida de la presente investigación: *¿El profesional de enfermería presenta un perfil adecuado para gestionar una consulta de consejo genético?*

### **Hipótesis de trabajo**

1. El/la enfermero/a es un profesional válido y con competencias adecuadas para llevar a cabo el consejo genético, en coordinación con el resto del equipo, en las correspondientes unidades.
2. La estructuración y protocolización del proceso a desempeñar en las consultas de consejo genético, lideradas por un profesional de enfermería, repercutirá positivamente sobre la satisfacción y comprensión de la información por parte de las personas, familias y comunidades, que tomarán decisiones en mejores condiciones.

### **Objetivos**

#### ***Objetivo principal:***

1. Valorar la utilidad del servicio ofrecido por el profesional de enfermería para el desarrollo de la consulta de consejo genético, como gestor de caso, en la unidad de genética Telegenomics.

#### **Objetivos secundarios:**

- 1.1 Promover y alcanzar la incorporación plena del profesional de enfermería, en el equipo multidisciplinar de la Unidad, para el desarrollo de consulta de CG.
- 1.2 Analizar la satisfacción de los usuarios con respecto los servicios recibidos en torno al CG.

### **Objetivo principal:**

2. Contribuir en la determinación de las pautas asistenciales y competenciales que deben reunir los profesionales de enfermería dedicados al consejo genético.

### **Objetivos secundarios:**

- 2.1 Identificar las necesidades de formación específicas de los profesionales de enfermería, para la adquisición de competencias (básicas y avanzadas) en CG.
- 2.2 Explorar y ayudar a demarcar el conjunto de actuaciones integradas que el profesional de enfermería llevará a cabo en la consulta de CG.
- 2.3 Evaluar la calidad del servicio ofrecido por el profesional en consulta de CG.
- 2.4 Conocer y evaluar los efectos producidos por la intervención del profesional de enfermería en la consulta de CG en relación a la incertidumbre sobre la información diagnóstica y el nivel de ansiedad percibido por parte de los usuarios atendidos.

## **Metodología**

---

### **Tipo de estudio**

Este trabajo se propone como un proyecto piloto, en el que se realizará la aplicación de un “protocolo de actuación”. Este diseño es adecuado para validar y determinar la aceptabilidad de intervenciones, así como su viabilidad, coste, eficacia y eficiencia.<sup>(32)</sup> Se plantea, para ello, una metodología mixta.

Así, desde la perspectiva cuantitativa, se formula como un estudio experimental, de tipo no aleatorizado (o cuasiexperimental), ya que no se pretende distribuir la muestra / participantes en dos o más grupos, sino que se incluirán a todos aquellos que cumplan criterios de inclusión.<sup>(32,33)</sup> Desde el punto de vista temporal, se trata de un estudio longitudinal, ya que se realiza un seguimiento de la muestra participante, a lo largo de un periodo de tiempo.<sup>(32)</sup>

Por otra parte, se establece la utilidad de explorar las percepciones de los participantes, contemplándose la aplicación de una entrevista semiestructurada y abierta, como estrategia de metodología cualitativa. Con ello, se pretende conocer, de primera mano, los significados y la definición de la propia situación, así como las vivencias por parte de los propios participantes, complementando las medidas meramente cuantitativas.<sup>(34)</sup>

## Periodo de estudio

El proyecto tiene una duración total de 18 meses. Su fecha de inicio está prevista para el 1 de septiembre de 2016, y una finalización el 31 de enero de 2018. Como se desglosa en el cronograma, la investigación se estructura en varias etapas, siendo la más duradera la dedicada a la ejecución del Trabajo de Campo, que tendrá un periodo de ejecución de 12 meses.

## Ámbito de estudio

El trabajo se desarrollará en un centro especializado en la medicina genómica y el asesoramiento genético: la unidad de medicina genética Telegenomics, cuya sede y centro de atención se ubica en el Hospital San Rafael, de A Coruña.<sup>(35)</sup> Telegenomics es un servicio de Genomic Consulting, formado por un equipo multidisciplinar del que forman parte especialistas en diferentes disciplinas de la medicina, con amplia experiencia en técnicas genómicas y sus aplicaciones. Sus servicios están dirigidos no sólo a pacientes y familias, sino también a profesionales y centros asistenciales (aseguradoras, hospitales y centros de salud, grupos de investigación, entre otros):<sup>(36)</sup>

- Diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades de causa genética.
- Asesoramiento genético a pacientes/familias con enfermedades hereditarias.
- Aplicación de análisis genéticos.
- Servicio de interconsulta para facultativos y farmacéuticos.
- Asesoría a empresas e instituciones sobre la implementación, análisis y traslación de datos genómicos para aplicaciones biomédicas.

En concreto, este proyecto estará dirigido a los pacientes y sus familias, solicitantes directos de los servicios de asesoramiento genético de Telegenomics, que pueden tener varias necesidades o demandas:

- Confirmar o descartar el componente genético de una patología.
- Determinar el riesgo de una enfermedad, con antecedentes en la familia.
- Prevenir/reducir el impacto de enfermedades con componente genético.
- Personalizar la medicación prescrita a su perfil genético.

En su mayor parte, son personas residentes en la comunidad gallega, pero Telegenomics recibe y atiende peticiones de cualquier parte de España.

## **Papel del investigador y entrada en el campo**

La investigadora principal será el principal agente en el desarrollo del proyecto, con la responsabilidad de su ejecución y posterior evaluación. Para garantizar la correcta atención a los usuarios y su seguridad, se contará, con la supervisión externa de un facultativo, con la especialidad de genética, que guiará todo el proceso, ayudando en el afianzamiento de la consulta de CG desarrollada por enfermería, y preservando la calidad del servicio.

A fin de acreditar y certificar el cumplimiento de criterios éticos, legales y de responsabilidad civil, se establecerá un contrato de colaboración entre la investigadora y las partes implicadas (Telegenomics y Hospital San Rafael), que permita la ejecución del proyecto. En este documento se plasmarán las consideraciones pertinentes para la adquisición de un compromiso mutuo, en base a las mismas, y el cumplimiento de la responsabilidad en relación a aspectos ético-legales. Así, se reconocerá la autorización para el desarrollo del proyecto, tanto por parte de la dirección de la propia unidad de genética como de la gerencia del Hospital San Rafael.

Por otra parte, se habilitará un espacio para la ubicación física de la consulta de asesoramiento genético en la misma Unidad, en la que se integrará el puesto de trabajo de la investigadora.

## **Población**

La configuración de la población de estudio quedará supeditada a las demandas realizadas directamente a la citada Unidad de Genética.

### ***Características de la población: Criterios de inclusión y exclusión***

El perfil de los usuarios de estos servicios se conforma tanto por personas individuales, como sus parejas y/o miembros de una familia, que padecen o tienen el riesgo de padecer y/o transmitir alguna condición de base genética. La atención proporcionada irá en función del tipo de consulta demandada.

No obstante, para garantizar una adecuación de las características de los participantes y una correcta selección de la muestra, se establecen varios criterios de inclusión y exclusión de la población a estudiar (Tabla 1).

Se contempla, además, la posibilidad de estratificar la muestra, en base al tipo de demanda de CG, con finalidad organizativa y descriptiva de los datos:



- Usuarios solicitantes de test diagnóstico: El usuario presenta un “trastorno” y demanda el test para tratar de averiguar **si ése tiene base genética o no**. En otros casos, existe un trastorno que ya se sabe que es genético (antecedentes familiares) y se solicita la prueba genética para detectar la alteración molecular responsable y **poner nombre a la enfermedad**.
- Usuarios solicitantes de un test predictivo: El usuario no presenta signos / síntomas de ninguna patología, pero puede **estar en riesgo de desarrollarla y/o transmitirla** a su descendencia, ya que dicha enfermedad está presente en otros miembros de la familia.

Criterios de Inclusión	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Personas individuales, o miembros de una misma familia que presenten una de las siguientes condiciones:</li> </ul>	Padecer una enfermedad de base genética, que pueden ser agrupadas (según demandas recibidas en Telegenomics) en: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ataxias y paraparesias espásticas</li> <li>• Enfermedades Neuromusculares</li> <li>• Patologías causantes de déficit intelectual.</li> <li>• Síndromes sistémicos / polimalformativos.</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tener una edad mayor de 18 años y una capacidad total, física y legal, para la toma de decisiones informadas.</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dar el consentimiento informado a participar en el proyecto</li> </ul>	
Criterios de Exclusión	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Personas que no cumplan los criterios de inclusión</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dar su negativa expresa (o de su representante legal, de ser el caso) a participar.</li> </ul>	

**Tabla 1: Criterios de inclusión y exclusión**

### ***Selección de la muestra***

Para ilustrar el cauce de acceso de los participantes que cumplan dichos criterios, se ha diseñado un diagrama en el que se muestra cómo se integra la consulta de CG en Telegenomics, en base a su estructura y proceso asistencial que desarrollan en la actualidad. En la Figura 1 (Anexo IV) se muestran los flujos de derivación del usuario hacia la consulta de asesoramiento, las sesiones a realizar, reuniones de equipo y futuras derivaciones, de ser el caso. La entrada del paciente al sistema se realiza por demanda directa. En situaciones excepcionales, la derivación puede venir motivada por profesionales de centros hospitalarios públicos o privados. En ambos casos, el

primer contacto con la Unidad puede realizarse a través de teléfono, email / formulario de solicitud online, o con una entrevista previamente concertada.

En este primer encuentro, el profesional receptor (director / gerente de Telegenomics), determinará, junto con el paciente / familia, su demanda específica y, en base a ello, si pueden ser receptores de los servicios ofrecidos por la entidad o, por el contrario, han de ser derivados a otro centro.

En caso de que el usuario sea susceptible, en dicha entrevista se corroborará si cumple con los criterios de inclusión especificados y, de ser afirmativo, se le ofrecerá la posibilidad de involucrarse en el presente estudio. Para ello, una vez explicado el proyecto y resueltas las dudas que pudieran existir por parte del paciente, se finalizará el proceso de consentimiento informado con la firma del documento correspondiente (Anexo I y II). A continuación, será remitido a una primera consulta con la enfermera de CG.

La selección de la muestra se regirá por un muestreo intencional y no probabilístico. La determinación del tamaño muestral está condicionada por el ámbito de estudio específico y su diseño mixto. Así, y teniendo en cuenta que Telegenomics recibe una media de 36 demandas / año, y el periodo previsto para el trabajo de campo, se procurará captar a totalidad de los candidatos (en base a un nivel de confianza del 95%, una precisión del 3%, y con una muestra ajustada a las posibles pérdidas).

### **Procedimiento: Mediciones / Intervenciones**

En consideración al diseño establecido, el estudio piloto contempla un protocolo completo de su ejecución, diferentes formularios / registros para la recogida de los datos, así como su propio plan de análisis.<sup>(32)</sup> Se determina la necesidad de llevar a cabo un proceso de seguimiento y evaluación, con la supervisión de un profesional experto en genética, que validará el procedimiento, garantizando la correcta atención a los participantes. Ello ayudará a mantener la eficacia, seguridad y eficiencia de las actividades, en base a la metodología propuesta.

A continuación, se exponen las variables de estudio, en base a los objetivos propuestos, así como las herramientas para su medición y recogida de datos.

### **Variables de estudio**

Las variables serán tanto de tipo descriptivo (información básica o características inherentes del participante), como específicas, relacionadas con el propio desarrollo del CG, y sus resultados.

#### **1. Variables de identificación y características del participante:**

La recogida de información sobre estas variables se realizará en el marco de una entrevista, empleando un formulario elaborado para tal fin. En el Anexo III se desglosan los detalles de los siguientes conjuntos de variables (con sus posibles opciones de respuesta):

1.1 *Variables de identificación:* Código / Tipo de demandante / Sexo / Edad / Centro de referencia (Derivación) / Tipo seguro / Población de residencia / Ocupación Principal / Posibilidad de seguimiento

1.2 *Características de la demanda y situación actual de salud:* Demanda principal / Situación actual / Asistencia sanitaria (problema actual)

1.3 *Antecedentes:* Personales / Familiares / Factores de riesgo

Se destaca que, a efectos de análisis, sólo se tendrán en consideración las cuestiones que tengan varias opciones de respuesta (dicotómicas o policotómicas). En la hoja de recogida de datos se incluyen ítems con respuesta abierta para la recolección de la información relevante, su incorporación en la historia clínica y consideración en el proceso de CG.

#### **2. Variables relacionadas con los resultados del proceso:**

Para la determinación de este grupo de variables, que permitirán recoger la información sobre los resultados derivados del proceso de consejo genético, se seguirán las pautas del "*Modelo de empoderamiento descriptivo de los beneficios obtenidos por los pacientes que reciben consejo genético*" propuesto por McAllistert et al. (2008). Según los hallazgos de estos autores, existen 4 dimensiones básicas que permiten la evaluación de los resultados desde la perspectiva de los propios usuarios:<sup>(37)</sup>

- Toma de decisiones: Percepción de que se pueden tomar decisiones importantes por uno mismo de una manera informada.
- Conocimiento y comprensión: Percepción de que se tiene suficiente información sobre la patología, incluyendo el riesgo sobre sí mismo y hacia sus familiares, y las posibilidades terapéuticas, de prevención y apoyo que están disponibles.

- Mediación: Percepción de que se puede realizar un uso efectivo de los sistemas sanitarios y sociales en beneficio del propio usuario y familia.
- Orientación futura: Percepción de que se puede planificar hacia el futuro, con la certeza de una adecuada asunción hacia la vida familiar, el propio usuario, sus descendientes y su núcleo familiar.<sup>(37,38)</sup>

Así, en relación al presente estudio, se proponen las siguientes variables, especificando los instrumentos de medida para cada una:

- **Nivel de ansiedad:**

El nivel de ansiedad, relacionado con la incertidumbre, es una de las características estudiada por diferentes autores en relación a la evaluación del impacto del consejo genético.<sup>(28,29)</sup> Se valorará el nivel de ansiedad previo al desarrollo del proceso y, a fin determinar su grado tras la intervención desarrollada (para la detección de diferencias significativas), de forma posterior al CG, en una consulta de seguimiento con el usuario.

Para la determinación de esta variable, se aplicará la subescala de Ansiedad de la herramienta diseñada por Goldberg.<sup>(39)</sup> En el Anexo III se realiza una descripción del instrumento de evaluación.

- **Satisfacción de los usuarios:**

La valoración de esta variable es fundamental para conocer la apreciación de los propios usuarios y, por tanto, para la mejora de los servicios ofrecidos. Se han diseñado diferentes herramientas de valoración, pero pocas han demostrado unas adecuadas propiedades psicométricas, y la mayoría no tienen en cuenta ciertos aspectos como la certeza o seguridad.<sup>(30)</sup>

Por ello, y en base a las recomendaciones revisadas en la literatura, para valorar esta característica, se aplicará la “Genetic Counseling Satisfaction Scale” (GCSS), desarrollada por Tercyak et al. en 2002. Se trata de una escala simple, de 6 ítems, diseñada, en un primer momento, para la evaluación de la satisfacción de mujeres que recibían consejo genético prenatal y preimplantacional. Esta herramienta es concisa, de administración simple y permite que la persona, de forma autoadministrada, valore los principales hitos del consejo genético. La GCSS ha sido aplicada posteriormente en diferentes casos clínicos y contextos de asesoramiento genético, por lo se considera

adecuada para su administración en el presente trabajo.<sup>(30)</sup> La escala completa se ha incluido en el Anexo III.

- **Calidad de los servicios de la consulta de Consejo Genético:**

La calidad asistencial de un servicio es fundamental para identificar las necesidades de salud de sus usuarios y destinar los recursos requeridos a estas necesidades, de forma adecuada y efectiva. Para valorarla, ésta tiene que definirse en criterios de estructura, proceso y resultados.<sup>(40)</sup>

Siendo uno de los objetivos de este trabajo evaluar la calidad del servicio ofrecido en la consulta, se contempla la inclusión de esta variable.

Tras la búsqueda realizada se ha detectado que, a nivel internacional, y desde la plataforma Eurogentest, se desarrolló un sistema para la evaluación de la calidad en el consejo genético. Éste permite realizar una valoración de las características de la organización del servicio, ya que incluye información sobre el entorno de la consulta, la formación del equipo, el uso de una terminología adecuada, y la perspectiva sobre el trabajo multidisciplinar.<sup>(41)</sup>

Así, y en base al potencial de esta herramienta, se decide el empleo de la misma para la evaluación de esta variable.

### **3. Entrevista semiestructurada final:**

Como complemento a la medición de las dos variables anteriores (satisfacción y calidad del servicio de consejo genético), y en base a conocer la experiencia del usuario desde su propia perspectiva y su nivel de comprensión de la información ofrecida, se propone la realización de una entrevista semiestructurada. Desde esta vertiente cualitativa, el paciente tendrá la oportunidad de ofrecer su opinión y percepción sobre diferentes aspectos relacionados con la consulta de consejo genético, teniendo en cuenta las dimensiones del modelo de McAllister.<sup>(37)</sup> En el ANEXO III se propone un guión para el desarrollo de dicha entrevista.

### **Recogida y Análisis de los datos**

Primero, se realizará un estudio descriptivo de las características consideradas. Las variables cuantitativas se valorarán y expresarán como media (M) ± desviación típica (SD), mediana y rango (máximo y mínimo). Las variables cualitativas se formularán con su frecuencia absoluta y porcentaje válido.

Se aplicará la prueba de Kolmogorov-Smirnov para comprobar si las variables de resultados se comportan como distribución normal (aplicación de pruebas paramétricas), o no (realización de pruebas no paramétricas).

Con el fin de determinar la posible relación que guardan las variables cuantitativas entre sí, se calculará el coeficiente de correlación (Pearson o Spearman, según corresponda). Para la asociación de variables cualitativas, se utilizará el  $\chi^2$  o, alternativamente, al de razón de verosimilitudes en el caso de tener frecuencias observadas inferiores al 5%. En el caso del nivel de ansiedad (Subescala de ansiedad de Goldberg), se realizará una comparación de medias entre los resultados de la consulta previa y los de la sesión de seguimiento de CG, aplicando T de Student o U de Mann Whitney, según corresponda).

Para determinar el grado de asociación de las diferentes variables, se realizará un análisis de regresión múltiple lineal o logística, según la variable dependiente sea cuantitativa o cualitativa. En todos los contrastes de hipótesis, el nivel de significación estadística se fija en  $p < 0.05$ . El análisis estadístico de los datos se realizará a través del paquete SPSS v.21.

La metodología cualitativa implica la realización de una entrevista semi-estructurada. En este caso, se transcribirán los discursos de los participantes para, posteriormente, realizar una interpretación y codificación de cada uno de los relatos. Para ello, se empleará un enfoque inductivo, que facilita que los temas vayan emergiendo de los propios datos, obtenidos previamente. Así, se identificarán varias categorías que permitirán ofrecer, de forma fidedigna las experiencias y percepciones de los propios participantes, de forma directa.

Para garantizar la calidad y rigor metodológico, se consideran varios criterios: credibilidad (validez interna); transferibilidad (validez externa); dependencia (fiabilidad) y confirmabilidad (objetividad). En relación con este último criterio, y, a fin de obtener una verificación externa de los resultados cualitativos, se aplicará un proceso de “triangulación de investigador” o Verificación Intersubjetiva. Éste permitirá el contraste de información, análisis de los datos y discusión de los mismos, contribuyendo a su credibilidad y objetividad.<sup>(42)</sup> La triangulación implicará a la propia investigadora, y a un miembro del equipo de la Unidad de Genética.

## Plan de Trabajo y Cronograma

El desarrollo del proyecto piloto implica la concreción de un plan de trabajo que incluya tanto las actividades principales y subtareas, como los indicadores de proceso y resultado que permitan establecer la consecución de los objetivos propuestos. La Tabla 2 presenta el cronograma temporal que seguirá el plan de trabajo previsto durante los 18 meses de duración del proyecto. En la Tabla 3 se detalla el plan de trabajo completo.

Actividades	Temporalización (en meses)																	
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18
Diseño, presentación y difusión del proyecto																		
Actualización formativa y adquisición de competencias																		
Implementación																		
Análisis de resultados y establecimiento de conclusiones																		
Difusión de resultados																		

**Tabla 2: Cronograma**

## Limitaciones y beneficios

El presente trabajo presenta una serie de limitaciones que están ligadas, tanto factores relacionados con el propio diseño y características inherentes a la investigadora principal, como a factores externos que, por su naturaleza, constituyen aspectos no controlables. De esta forma, se detectan posibles elementos que pueden tener un efecto limitante.

En primer lugar, cabe destacar la ausencia de normativa específica y reguladora sobre diferentes aspectos relacionados intrínsecamente con el consejo genético, y que, por ende, podría alterar o complicar la ejecución de alguna de las actividades previstas:

- Insuficiencia de formación reglada y especializada sobre genética, genómica y consejo genético en el propio grado de Enfermería y de especialización enfermera (posgrado).<sup>(27,31)</sup>
- Ausencia de regulación nacional sobre el ejercicio profesional de los asesores genéticos: indefinición de competencias, formación mínima y desarrollo profesional.<sup>(12,15)</sup>

Objetivos*	Actividades	Subtareas	Indicadores (variables/mediciones)**	
<p><b>OP:</b> Valorar la utilidad del servicio ofrecido por el profesional de enfermería para el desarrollo de la consulta de CG.</p> <p><b>OS:</b> Promover y alcanzar la incorporación plena del profesional de enfermería, en el equipo multidisciplinar para el desarrollo de la consulta de CG.</p>	1. Diseño, presentación y difusión del proyecto.	1.Elaboración del protocolo para el desarrollo del proyecto. 2.Presentación del proyecto a la Unidad de Genética Telegenomic y Hospital San Rafael. 3.Solicitud de aprobación del proyecto por el Comité de Ética de Investigación de Galicia. 4.Búsqueda de financiación para el desarrollo.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nº de reuniones mantenidas con representantes de Telegenomics y H.San Rafael</li> <li>-Contrato de compromiso para el desarrollo del proyecto.</li> <li>- Solicitud y aprobación por parte del CEIG</li> <li>- Nº de convocatorias de financiación a las que ha sido presentado el proyecto.</li> </ul>	
<p><b>OS:</b> Identificar las necesidades de formación específicas de los profesionales de enfermería, para la adquisición de competencias en CG.</p>	2. Actualización formativa y adquisición de competencias mínimas.	1.Revisión de recursos online para la formación específica en genética y genómica. 2.Asistencia a cursos de formación específica. 3.Realización de cursos de formación online y adecuados a la temática del proyecto.	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Nº de recursos identificados para una formación específica.</li> <li>-Nº de cursos realizados.</li> <li>-Calificación obtenida en los cursos (de ser el caso)</li> </ul>	
<p><b>OP:</b> Valorar la utilidad del servicio ofrecido por el profesional de enfermería para el desarrollo de la consulta de CG.</p> <p><b>OP:</b> Contribuir en la determinación de pautas asistenciales y competenciales de los profesionales de enfermería dedicados al CG.</p> <p><b>OS:</b> Explorar y ayudar a demarcar el conjunto de actuaciones integradas del profesional de enfermería en la consulta de CG.</p> <p>Evaluar la calidad del servicio ofrecido por el profesional en la consulta de CG.</p> <p>Conocer y evaluar los efectos producidos por la intervención del profesional de enfermería en relación a la incertidumbre sobre la información diagnóstica y el nivel de ansiedad percibido.</p>	<b>Implementación (Figura 1 – Anexo IV)</b>	3.Establecimiento e integración de la consulta de CG en la Unidad de Genética Telegenomics. (1ª Consulta de CG)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Presencia de los flujos de derivación.</li> <li>- Desarrollo de una hoja de recogida de datos propia de la consulta.</li> <li>- Nº de reuniones informativas mantenidas con los usuarios potenciales.</li> <li>- Nº de derivaciones recibidas y procedencia.</li> </ul>	
		4.Desarrollo de la consulta de Consejo Genético. (2 y 3ª sesión de CG)	1.Análisis del protocolo actual de Telegenomics 2.Determinación de los canales de derivación hacia la consulta de CG (Figura 1). 3.Dotación de recursos e infraestructura para la consulta de CG. 3.Presentación de la consulta de CG a potenciales usuarios. 4.Reclutamiento y 1º contacto del usuario con el asesor genético.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nº de sesiones de consulta genética pretest realizadas (por usuario/totales)</li> <li>- Nº Test recomendados / realizados</li> <li>- Resultados sobre el nivel de ansiedad obtenido tras aplicación de la escala Goldberg.</li> <li>- Tipología de la información ofrecida según demanda</li> <li>- Tipología de información ofrecida tras la realización de los test y sus resultados.</li> </ul>
		5.Seguimiento y evaluación. (4ª y posteriores consultas de CG)	Las actividades a realizar por la enfermera, en la consulta de CG se incluyen en el Anexo IV. En general, y con cada usuario/participante, se aplicará un proceso formado por varias etapas: valoración, diagnóstico, identificación de objetivos/resultados, planificación, implementación, evaluación/seguimiento.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Nº de sesiones de seguimiento (por usuario)</li> <li>- Nº de usuarios que no acuden a citas de seguimiento (perdidos).</li> <li>- Nº de entrevistas realizadas</li> <li>- Resultados sobre el nivel de ansiedad obtenido tras aplicación de la escala Goldberg.</li> <li>- Resultados derivados de la GCSS.</li> <li>- Resultados derivados de cuestionario de calidad</li> <li>- Nº de derivaciones a otros servicios.</li> </ul>



<p><b>OP:</b> Valorar la utilidad del servicio ofrecido por el profesional de enfermería para el desarrollo de la consulta de CG.</p> <p><b>OP:</b> Contribuir en la determinación de pautas asistenciales y competencias de los profesionales de enfermería dedicados al CG.</p>	<p>6. Análisis de resultados y establecimiento de conclusiones</p>	<p>1. Desarrollo del plan de análisis de los resultados obtenidos de la medición de variables.</p> <p>2. Exploración de los resultados en relación a: características sociodemográficas, ansiedad percibida, intervenciones realizadas, grado de satisfacción, calidad de los servicios.</p> <p>3. Transcripción de discursos de los participantes, análisis y establecimiento de categorías.</p> <p>3. Establecimiento de posibles relaciones causales y determinación de la validez de las hipótesis.</p> <p>4. Redacción de los principales hallazgos y conclusiones del estudio desde la perspectiva enfermera.</p> <p>5. Elaboración de pautas de actuación para el CG en enfermería, y definición de circuitos de derivación.</p>	<p>-Exposición descriptiva de los resultados obtenidos.</p> <p>-Exposición de las relaciones entre variables con significación estadística.</p> <p>-Exposición de las asociaciones causales, de ser el caso.</p> <p>-Exposición de categorías de significado, derivadas del análisis cualitativo.</p> <p>-Principales conclusiones del trabajo.</p> <p>-Nº de documentos que versen sobre el conjunto de actuaciones integradas y pautas asistenciales del a enfermería en CG.</p>
<p><b>OP:</b> Contribuir en la determinación de pautas asistenciales y competencias de los profesionales de enfermería dedicados al CG.</p>	<p>7. Difusión de resultados del proyecto.</p>	<p>1. Divulgación de los resultados en revistas de impacto.</p> <p>2. Presentación del diseño, desarrollo y resultados del proyecto piloto a congresos nacionales e internacionales sobre investigación en cuidados de enfermería, así como otros encuentros especializados en genética/genómica y consejo genético.</p>	<p>- Nº de artículos publicados en revistas del ámbito</p> <p>- Nº de comunicaciones presentadas y aceptadas en congresos o encuentros científicos.</p>

**Tabla 3: Plan de trabajo**

*\*(OP= Objetivo Principal) / OS= Objetivo Secundario). \*\*En este punto se establecen los principales indicadores que se tendrán en cuenta para la consecución de los objetivos, así como para la verificación de las hipótesis planteadas.*

Se ha constatado en algunos estudios, que los profesionales de la salud suelen enfrentarse a una presión generada por los propios pacientes en el momento de determinar cuál es el test más adecuado a realizar. En muchas ocasiones, las demandas de los usuarios han sido erróneamente infundadas por la vorágine de información de los medios de comunicación, y/o de empresas privadas que pretenden que estas pruebas genéticas sean prescritas casi por “necesidad.”<sup>(43)</sup> Otro conjunto de posibles dificultades está relacionado con los aspectos éticos. Entre ellos, se puede destacar el conflicto entre valores morales, las normas culturales/étnicas o el determinismo (considerar a la ciencia como la deidad). El acceso a la población y su participación, es un factor desfavorable, ya que su selección está condicionada por el propio ámbito de estudio.

La falta de experiencia de la investigadora y la ausencia del desarrollo de la propia profesión en el campo del consejo genético, constituyen una de las principales limitaciones. En relación con ello, se han detectado tres posibles errores que pueden ser cometidos por parte de profesionales no genetistas, como es el caso de la (entre ellos la enfermería): La recomendación de un test genético no adecuado a la situación del usuario; la malinterpretación de los resultados; o un inadecuado consejo genético cuando se produce estrés psicoemocional o ante otros resultados negativos.<sup>(43)</sup>

Teniendo en cuenta estos precedentes y su posible influencia como factores limitantes, se procurará atajarlos al máximo. Para ello, se contempla la necesidad de complementar el desarrollo del proyecto con una formación específica de la investigadora. Además, se requiere la supervisión de un profesional del equipo, con experiencia y competencia acreditada, que valide el procedimiento y desarrollo del CG, garantizando la seguridad al paciente.

A pesar de estas posibles dificultades, como contrapartida, el diseño e implementación del presente proyecto puede derivar en un conjunto de **beneficios** que redundarían positivamente, no sólo en los participantes del estudio, sino también en la población general y, en última instancia, sobre los sistemas de asistencia sanitaria.

Entre dichos beneficios, el primero a destacar está directamente relacionado con el avance profesional, específico en un campo apenas desarrollado en la enfermería a nivel nacional. Así, se pretende afianzar la práctica de la disciplina

en un ámbito poco explorado e intuir las necesidades de formación especializada en genética y genómica.

En relación con lo anterior, los resultados derivados de este trabajo constituirían una base adecuada para poder definir la metodología de la propia actividad asistencial de la enfermería en el consejo genético. Así, también se pretende realizar una contribución en la definición de las funciones de los asesores genéticos, hacia su posible regulación legislativa y la incorporación oficial de esta figura en los propios servicios de salud comunitarios. De esta forma, el beneficio redundará, a nivel general, en los servicios ofrecidos por las unidades de genética, a través de una atención personalizada, garantizando el apoyo y acompañamiento continuos durante todo el proceso hacia el usuario y familia.

En última instancia, se puede incluir, como futura propuesta de desarrollo, la elaboración y adaptación de material informativo sobre consejo genético, cuyo beneficio repercutiría en acciones de educación sanitaria y prevención.

### **Memoria económica**

---

La ejecución del presente proyecto de investigación requiere una inversión económica, distribuida en varias partidas de gastos, que permitirá asumir los gastos derivados de las diferentes fases de su implantación.

Para ello, se diseña una memoria económica que desglosa los gastos para la inversión en los recursos materiales y humanos que se definen en la Tabla 4.

En relación a la infraestructura necesaria, teniendo en cuenta que se llevará a cabo en la Unidad de Genética Telegenomics, se empleará el espacio utilizado por esta entidad, ubicado en las instalaciones del Hospital San Rafael.

A fin de poder asumir adecuadamente la dotación presupuestaria del proyecto, se han establecido posibles fuentes de financiación, tanto públicas como privadas, a las que se solicitará apoyo en convocatorias públicas competitivas.

Así, en la Tabla 5 se presentan las características de las entidades financiadoras posibles y sus llamamientos a proyectos de investigación.

Recursos Humanos – Gastos de Personal	Coste unitario	Coste total
Investigador principal: Graduado en enfermería (dedicación a tiempo completo).	1.462,5 €/ mes (bruto)*	26.325 €/ 18 meses (bruto)
<b>Recursos materiales</b>		
Equipo Informático (CPU + pantalla + impresora + dispositivos de entrada)	1.250 € (con IVA)	1.250 €

Material de oficina	10 €	100 €
Gastos administrativos		
Línea telefónica + conexión Internet	40 €/mes	720 € (18 meses)
Viajes y Dietas		
Desplazamientos realizados para posibles visitas durante el desarrollo del proyecto.	10 €	300 €
Asistencia a cursos, congresos y jornadas de formación	1.500 €	3.000 €
Otros gastos		
Imprevistos	300 €	300 €
Total Gastos		31.695 €

**Tabla 4: Relación de recursos necesarios y gastos para el desarrollo del proyecto**

\* Según Tablas salariales año 2016 para la figura de "Técnico Superior de Apoyo a la Investigación".UDC

Fuentes públicas de financiación		
Entidad convocante	Convocatoria	Dotación económica
Diputación de A Coruña	Bolsas de investigación 2017. Área de Ciencias de la Salud.	8.000 € (convocatoria 2016)
Ministerio de Economía y Competitividad. Secretaría de Estado de Investigación, Desarrollo e Innovación	Ayudas para contratos de Personal Técnico de Apoyo. Subprograma Estatal de Incorporación 2016.	60.000 € (contrato con una duración mínima de 3 años y con dedicación completa).
Ministerio de Economía y Competitividad	Retos Colaboración 2016.	Hasta 95% del coste financiable (Préstamo a empresa)*
Fuentes privadas de financiación		
Fundación Mapfre	Ayudas a la investigación Ignacio H. de Larramedí. Salud y Prevención	15.000 €
Fundación Mutua Madrileña	Ayudas a la investigación. 2017. Área Enfermedades Raras	Importe máximo 150.000€
Fundación Víctor Grifols i Lucas	Convocatoria de Becas sobre Bioética 2015/2016	Beca de 5.000€ para desarrollo de proyecto sobre Bioética
Fundación Ramón Areces	Concurso Nacional para la adjudicación de Ayudas a la Investigación en C. de la Vida y de la Materia. Enf. Raras	Importe máx: 53.300 €/año (Duración máx: 3 años)
Revista Enf. en Desarrollo	Premios Enfermería en Desarrollo. Cat. Universidad	No especificado
Colegio de Enfermería de Lugo	Premio Anual Muralla de Lugo 2017	1.000 €
UDC – Concello de Ferrol	Premios de investigación. Área ciencias de la salud. 2017	12.000 €

**Tabla 5: Posibles fuentes de financiación**

\*Considerando que el presente proyecto se ejecutará en una empresa privada (Telegenomic) se contempla la solicitud de las ayudas previstas en la convocatoria Retos – Colaboración.

## Consideraciones éticas

---

En primer lugar, y en base a la necesidad implícita de cualquier práctica clínica, se respetará en todo momento la confidencialidad de los datos tratados, siendo de aplicación lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal.<sup>(44)</sup>

Todos los participantes y los profesionales, serán informados de las características de desarrollo del presente proyecto, sus implicaciones, su compromiso y nivel de participación, así como todas cuestiones relevantes que puedan afectar a su autonomía, dignidad, justicia y responsabilidad. Por ello, será entregada una hoja de información al participante (Anexo I) proporcionando un espacio y tiempo para que puedan ampliar los datos sobre el proyecto, aclarar dudas, o comentar cualquier aspecto relacionado. Posteriormente, se procederá a obtener el correspondiente consentimiento informado a través de un formulario elaborado a tal efecto (Anexo II).

En relación a los principios éticos establecidos, será de aplicación las consideraciones estipuladas en la Declaración de Helsinki, promulgada por la Asociación Médica Mundial.<sup>(45)</sup>

Por otra parte, en relación a las consideraciones éticas implicadas en el propio consejo genético, se toma como base lo determinado en los “Standars of Professional Performance”, elaborados por la American Nurse Association. De esta forma, se dicta que el profesional ha de cumplir los siguientes criterios:<sup>(23)</sup>

- “Guiar su práctica en base al Código deontológico de la profesión.
- Proporcionar cuidado y servicios al usuario preservando y protegiendo su autonomía, dignidad y derechos.
- Mantener una relación terapéutica y profesional cliente – enfermera.
- Contribuir en la resolución de aspectos éticos planteados.
- Identificar dilemas éticos en la práctica clínica y emplear los recursos adecuados en la formulación de las respuestas éticas.
- Participar en la elaboración de guías de práctica sobre consideraciones éticas de los nuevos y actuales servicios de genética y tecnología.”

Por último, se contempla la necesidad de solicitar, previamente al desarrollo del protocolo de investigación, la aprobación de realización del mismo al Comité Autónomo de Ética de Investigación de Galicia (CAEIG).

## Bibliografía

---

- (1) National Human Genome Research Institute. National Human Genome Research Institute. 2011; Disponible en: <http://www.genome.gov>. Accessed Ago 03, 2010.
- (2) Burguete A, H Bermúdez-Morales V, Madrid-Marina V. Medicina genómica aplicada a la salud pública. Salud Pública de México 2009;51:s379-s385.
- (3) Guttmacher AE, Collins FS. Welcome to the genomic era. N Engl J Med 2003 Sep 4;349(10):996-998.
- (4) Sociedad Española de Medicina Genómica. Sociedad Española de Medicina Genómica. 2010; Disponible en: <http://www.soc-esp-medicinagenomica.org/home.html>. Accessed 02/20, 2016.
- (5) Lapunzina. PD. Genética molecular. Asesoramiento genético en la práctica médica Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2009. p. 71-89.
- (6) Gómez Córdoba AI. La medicina genómica un cambio de paradigma de la medicina moderna retos para la bioética y el derecho. Revista Latin. de Bioética 2011;11(2):72-85.
- (7) EuroGentest Network of Excellence. Eurogentest. 2016; Disponible en: <http://www.eurogentest.org/>. Accessed 02/15, 2016.
- (8) Conserjería de Salud de Andalucía. Plan de Genética de Andalucía. 1st ed. Sevilla: Conserjería de Salud de Andalucía; 2006.
- (9) Grupo de trabajo para el desarrollo de la genética en la CAPV. Plan para el desarrollo de la genética en la Comunidad Autónoma del País Vasco. Vitoria-Gasteiz: Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco; 2012.
- (10) EuroGentest Network of Excellence. Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. 2011; Accessed 02/15, 2016. Disponible en: [http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/guidelines\\_of\\_GC\\_final.pdf](http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/guidelines_of_GC_final.pdf).
- (11) EuroGentest. Genetic Test for Health Purposes. Belgium: Council of Europe; 2012.
- (12) Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. BOE 2014 Jueves 6 de noviembre de 2014;269:91369-91382.
- (13) Genetic Nurse and Counsellor Accreditation Committee of the ESHG. Draft paper: Assessment of competence of genetic nurses and genetic counsellors in Europe. Belgium: European Association for Counselling; 2012.
- (14) ISONG. International Society of Nurses in Genetics. 2015; Disponible en: <http://www.isong.org/index.php>. Accessed 02/15, 2016.
- (15) Ministerio de la Presidencia. Real Decreto 639/2014, de 25 de julio, por el que se regula la troncalidad, la reespecialización troncal y las áreas de capacitación específica, se establecen las normas aplicables a las pruebas anuales de acceso a plazas de formación y otros aspectos del sistema de formación sanitaria especializada en Ciencias de la Salud y se crean y modifican determinados títulos de especialista. BOE 2014 Miércoles 6 de agosto de 2014;190:63130-63167.
- (16) AEGH. Asociación Española de Genética Humana. 2016; Disponible en: <http://www.aegh.org/>. Accessed 02/20, 2016.
- (17) Martínez Férrez I, Beltrán Calvo C. Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. 1st ed. Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales; 2013.
- (18) SEAGen. Sociedad Española de Asesoramiento Genético. 2015; Disponible en: <http://www.seagen.es/>. Accessed 02/20, 2016.
- (19) Grupo de Medicina Xenómica. Unidad de Genómica. 2016; Disponible en: <http://www.xenomica.org/>. Accessed Abril/13, 2016.

- (20) Sociedad Española de Oncología Médica. Unidades de Consejo Genético en Cáncer. Galicia. 2016; Disponible en: <http://www.seom.org/informacion-sobre-el-cancer/consejo-genetico/unidades-consejo/869#unidades>. Accessed Abril/04, 2016.
- (21) Consellería de Sanidade. Xunta de Galicia. Asistencia Sanitaria. Servizo Galego de Saúde. 2016; Disponible en: <http://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria>. Accessed Abril/18, 2016.
- (22) Cordier C, Lambert D, Voelckel MA, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in Europe. 2011 J of Community Gen;3(1):19-24.
- (23) Greco KE et al. Standars of Genetic/Genomic Nursign Practice. 2nd ed. Silver Spring, Mariland: American Nurses Association and International Society of Nurses in Genetics.; 2007.
- (24) Greco KE, Tinley S, Seibert D. Essential Genetic and Genomic Competences for nurses with Graduate Degree. 2nd ed. Silver Spring, MD: American Nurses Association and International Society of Nurses in Genetics.; 2012.
- (25) Practice Guidelines Committee. NSGC Evidence-Based Clinical Practice Guideline Development Manual. 1st ed. Estados Unidos: National Society of Genetic Counselors; 2015.
- (26) Universitat Pompeu Fabra. Máster universitario en asesoramiento genético. 2016; Disponible en: <http://www.barcelonaschoolofmanagement.upf.edu/master-universitario-en-asesoramiento-genetico>. Accessed 03/15, 2016.
- (27) Cabrera E, Yagüe C, Gallart A, Zabalegui A. Salud Pública y Genética. Nuevos retos para el profesional de enfermería. Index Enferm 2005;50:43-46.
- (28) Platten U, Rantala J, Lindblom A, Brandberg Y, Lindgren G, Arver B. The use of telephone in genetic counseling versus in-person counseling: a randomized study on counselees' outcome. Fam Cancer 2012 Sep;11(3):371-379.
- (29) Torrance N, Mollison J, Wordsworth S, Gray J, Miedzybrodzka Z, Haites N, et al. Genetic nurse counsellors can be an acceptable and cost-effective alternative to clinical geneticists for breast cancer risk genetic counselling. Evidence from two parallel randomised controlled equivalence trials. Br J Cancer 2006 Aug 21;95(4):435-444.
- (30) DeMarco TA, Peshkin BN, Mars BD, Tercyak KP. Patient satisfaction with cancer genetic counseling: a psychometric analysis of the Genetic Counseling Satisfaction Scale. J Genet Couns 2004 Aug;13(4):293-304.
- (31) Martín Arribas MC, Escobar Aguilar G, Cabrera Torres E, Gobernas Trica J, Yagüe Muñoz C, Nicolas Marín C, et al. La práctica enfermera en la era de la Genética: nuevo marco de competencias. Metas de Enferm 2005;8(4):50-55.
- (32) Hulley S. Diseño de investigaciones clínicas . 4th ed. Barcelona: Wolters Kluwer; 2014.
- (33) Pita Fernández S. Tipos de estudios clínico epidemiológicos. 2001; Disponible en: [http://www.fisterra.com/mbe/investiga/6tipos\\_estudios/6tipos\\_estudios.asp](http://www.fisterra.com/mbe/investiga/6tipos_estudios/6tipos_estudios.asp). Accessed 02/21, 2016.
- (34) Jiménez-Domínguez B. Investigación cualitativa y psicología social crítica. Contra la lógica binaria y la ilusión de la pureza. Investigación cualitativa en Salud. 2000; Disponible en: <http://www.cge.udg.mx/revistaudg/rug17/3invesigacion.html>. Accessed 03/15, 2016.
- (35) Hospital San Rafael. Hospital San Rafael. Unidad de Neurogenética. 2016; Disponible en: <http://www.imqsanrafael.es/rafael/especialidades-y-servicios/unidad-de-neurogenetica>. Accessed 02/16, 2016.
- (36) Telegenomics. Telegenomics un servicio de Genomic Consulting. 2016; Disponible en: <https://telegenomics.com/>. Accessed 02/16, 2016.
- (37) McAllister M, Payne K, Macleod R, Nicholls S, Dian D, Davies L. Patient empowerment in clinical genetics services. J Health Psychol 2008 Oct;13(7):895-905.
- (38) Paneque M, Sequeiros J, Skirton H. Quality assessment of genetic counseling process in the context of presymptomatic testing for late-onset disorders: a thematic analysis of three review articles. Genet Test Mol Biomarkers 2012 Jan;16(1):36-45.
- (39) Goldberg D, Bridges K, Duncan-Jones P, et al. Detecting anxiety and depression in general medical settings. Br Med J 1988;97:897-899.

- (40) WHO working group. The principles of quality assurance. Qual Assur Health Care 1989;1:79-95.
- (41) EuroGentest. Instrument for quality self-assessment in provision of genetic counselling. 2011; Disponible en: [http://www.eurogentest.org/web/assessment\\_tool/index.xhtml](http://www.eurogentest.org/web/assessment_tool/index.xhtml). Acc. 04/01, 2016.
- (42) Perez Serrano P. Investigación Cualitativa I: Retos e interrogantes. 6th ed. Madrid: La Muralla; 1998.
- (43) Brierley KL, Campfield D, Ducaine W, Dohany L, Donenberg T, Shannon K, et al. Errors in delivery of cancer genetics services: implications for practice. Conn Med 2010 Aug;74(7):413-23.
- (44) Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal. 1999 14/12/1999;298:43088-43099.
- (45) World Medical Assembly. Declaration of Helsinki. Geneva, Switzerland: World Health Organization; 1964.
- (46) Duch Campodarbe FR, Ruiz de Porras Rosselló, L., Gimeno Ruiz de Porras, D., Allué Torra B, Palou Vall I. Psicometría de la ansiedad, la depresión y el alcoholismo en Atención Primaria. Semergen 1999;25(3):209-225.
- (47) EuroGentest Network of Excellence. Summary of the guidelines for genetic counselling. 2006; Accessed 02/15, 2016. Disponible en: <http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/summaryofguidelinesMay06.pdf>.



## Anexo I - Hoja de información al participante adulto

---

*Extracto de la hoja de información que se entregará a los participantes.*

**TÍTULO DO ESTUDO:** Exploración das funcións, responsabilidade e protocolo do profesional de enfermaría no consello xenético

INVESTIGADOR *Thais Pousada García*

CENTRO: Escola Universitaria de Enfermaría. Universidade da Coruña.

Este documento ten por obxecto ofrecerlle información sobre un **estudo de investigación** no que se lle invita a participar. Este estudo foi aprobado polo Comité de Ética da Investigación de Galicia

Se decide participar no mesmo, debe recibir información personalizada do investigador, **ler antes este documento** e facer todas as preguntas que precise para comprender os detalles sobre o mesmo. Se así o desexa, pode levar o documento, consúltalo con outras persoas, e tomar o tempo necesario para decidir se participar ou non.

A participación neste estudo é completamente **voluntaria**. Vd. pode decidir non participar ou, se acepta facelo, cambiar de parecer retirando o consentimento en calquera momento sen obriga de dar explicacións. Asegurámoslle que esta decisión non afectará á relación co seu médico nin á asistencia sanitaria á que Vd. ten dereito.

### **Cal é o propósito do estudo?**

A realización deste estudo está vinculada a un proceso de consolidación profesional da enfermería e foi froito dun deseño de investigación elaborado no marco do Traballo fin de Grado de Enfermería da investigadora principal. Os obxectivos principais que se pretenden acadar son os seguintes:

- Valorar a utilidade do servizo ofrecido polo profesional de enfermería para o desenvolvemento da consulta de consello xenético, como xestor de caso, na Unidade de Xenética Telegenomics.
- Contribuír na determinación das pautas asistenciais e competenciais que deben reunir os profesionais de enfermaría adicados ó consello xenético.

### **Por que me ofrecen participar a min?**

Vostede é convidado a participar porque decidiu, voluntariamente, realizar unha consulta para a realización dunha proba xenética á Unidade de Neuroxenética do Hospital San Rafael, ofrecido por Telegenomic. A citada unidade conta cun servizo de consello xenético, recentemente incluído, e estase a valorar, neste momento e coa súa colaboración a adecuación de dito servizo. Ademais, vostede cumpre cos criterios considerados para a selección da poboación do estudo:

### **En que consiste a miña participación?**

O proxecto supón a creación dunha consulta de Consello Xenético, liderada por un profesional de enfermería no marco da Unidade de Neuroxenética do Hospital San Rafael. Así, e considerando que vostede reúne os criterios de inclusión, se lle ofrece a posibilidade de asistir as sesións establecidas pola enfermeira no marco da consulta de Consello Xenético.

A negación sobre a súa participación no estudo non suporá unha alteración ou unha redución dos servizos básicos dos que se viñan ofrecendo pola unidade de neuroxenética.

O consello xenético é un procedemento destinado a informar ó demandante sobre as posibles consecuencias para este ou a súa descendencia dos resultados dunha análise ou cribado xenético e as súas vantaxes e riscos e, no seu caso, para asesoralo en relación coas posibles alternativas derivadas da análise.

O principal obxectivo do consello xenético é axudar e acompañar á persoa ou familia a entender e adaptarse ás consecuencias médicas, psicolóxicas, familiares e sociais dunha determinada enfermidade ou trastorno xenético.

De aceptar a participación no presente estudo, vostede será remitido á consulta de consello xenético e terá unha primeira entrevista coa enfermeira. Tras estudar o seu caso particular e as súas demandas, establecerase, conxuntamente o proceso de intervención completo na unidade de neuroxenética. Solicitaranse diferentes datos necesarios para levar a cabo o propio asesoramento e que son inherentes á realización de calquera análise xenética.

## Anexo II – Consentimiento informado

---

□

### DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA A PARTICIPACIÓN NUN ESTUDO DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO do estudo: **Exploración das funcións, responsabilidade e protocolo do profesional de enfermaría no consello xenético**

Eu, \_\_\_\_\_

- Lin a folla de información ao participante do estudo arriba mencionado que se me entregou, puiden conversar con Thais Pousada García e facer todas as preguntas sobre o estudo.
- Comprendo que a miña participación é voluntaria, e que podo retirarme do estudo cando queira, sen ter que dar explicacións e sen que isto repercuta nos meus coidados médicos.
- Accedo a que se utilicen os meus datos nas condicións detalladas na folla de información ao participante.
- Presto libremente a miña conformidade para participar neste estudo.

Asdo.: O/a participante,

Asdo.:O/a investigador/a que solicita o consentimento

## Anexo III – Instrumentos de evaluación

### Hoja general de recogida de datos

A fin de recoger la información referida a las variables de identificación de los participantes, se ha elaborado un formulario que será cubierto durante la primera consulta de consejo genético realizada entre la enfermera y el usuario.

<b>Fecha de Primera consulta:</b>		
<b>Datos generales / Identificación</b>		
Código		
Tipo de demandante	<input type="checkbox"/> Usuario individual <input type="checkbox"/> Pareja <input type="checkbox"/> Miembros de una misma unidad familiar	
Sexo	<input type="checkbox"/> Hombre / <input type="checkbox"/> Mujer	
Edad		
Centro de referencia / Derivación	<input type="checkbox"/> Demanda directa (no derivación) <input type="checkbox"/> Centro asistencial Red SERGAS (Unidad) _____ <input type="checkbox"/> Hospital Privado _____ <input type="checkbox"/> Hospital Público (otra CA): _____ <input type="checkbox"/> Hospital Privado (otra CA): _____ <input type="checkbox"/> Fundación sanitaria: _____	
Aseguración	<input type="checkbox"/> SERGAS <input type="checkbox"/> Seguro privado (especificar): _____ <input type="checkbox"/> Consulta privada (sin responsabilidad aseguradora)	
Población de residencia		
Ocupacional Principal		
Posibilidad de seguimiento (Consulta Consejo Genético)	<input type="checkbox"/> Presencial A distancia: <input type="checkbox"/> Online <input type="checkbox"/> Telefónica	
<b>Características de la demanda y situación actual de salud</b>		
<b>Demanda principal</b>		
¿Cuál es el motivo por la que el usuario / familia acude a la Unidad de Genética?	<input type="checkbox"/> Test diagnóstico: <input type="checkbox"/> Presencia de un cuadro "de sospecha" de una enfermedad de base genética <input type="checkbox"/> Presencia de enfermedad de base genética en la familia (en la persona no se ha diagnosticado) <input type="checkbox"/> Determinación de la alteración molecular responsable de un enfermedad <input type="checkbox"/> Test Predictivo: <input type="checkbox"/> Test de portador. <input type="checkbox"/> No sintomático pero sospecha de presencia de alteración genética (riesgo de desarrollo o transmisión)	
Expectativas hacia la realización del test genético	<i>(expresados por el propio paciente)</i>	
Relación entre variante genética - enfermedad	<input type="checkbox"/> Enfermedad monogénica / mendeliana <input type="checkbox"/> Factores de susceptibilidad	
<b>Situación actual</b>		
¿Cuál es la situación de salud que presenta el usuario / familia en este momento?		
Presencia de síntomas /signos de alguna enfermedad (se incluyen todas los diagnósticos presentes)		
<b>*Genograma</b>		
<i>Reflejar en el esquema: Relaciones de parentesco (ascendientes / descendientes hasta 2º grado), edades, situación de salud y causa de fallecimiento (de ser el caso)</i>		

Antecedentes		
<b>Antecedentes personales</b>		
Enfermedades previas		
Intervenciones quirúrgicas		
Alergias		
Historial de gestación	Nº Embarazos Nº Abortos Nº Nacimientos / descendientes	
Síntomas/Signos previos relacionados con la situación actual		
<b>Antecedentes familiares</b>		
Genograma familiar	<i>Especificar en cuadro*</i>	
Presencia de enfermedades de base genética en familiares		
Presencia de fallecimientos de familiares por causa idiopática		
Presencia de cuadros patológicos en familiares "sin diagnóstico"		
<b>Características de descendientes</b>		
Presencia de enfermedades de base genética		
Presencia de síntomas "sin diagnóstico"		
Presencia de síntomas "de sospecha" de una enfermedad genética		
<b>Asistencia sanitaria (problema actual)</b>		
Area sanitaria		
Hospital / Centro médico		
Unidad asistencial		
Especialidades médicas		
Prescripción farmacológica		
Tratamientos recibidos (rehabilitación)		
<b>Diagnóstico</b>		
¿Ha realizado algún test genético previamente?	<input type="checkbox"/> Sí, el paciente sólo. <input type="checkbox"/> Sí, el paciente y familiares (1 y 2º grado de parentesco) <input type="checkbox"/> Sí, sólo familiar, el paciente no. <input type="checkbox"/> No En caso afirmativo, indicar test realizado(s): <input type="checkbox"/> Aporta resultados test genético.	
Pruebas diagnósticas realizadas previamente (referida a la "situación" de consulta genética)		
Aportación resultados de pruebas diagnósticas	<input type="checkbox"/> Aporta resultados test genético. <input type="checkbox"/> Incorporados a historia clínica Síntesis de la información más relevante.	
<b>Sentimientos expresados por el paciente en relación a la situación actual (referido a la demanda)</b>		
<b>Factores de riesgo (aplicable a usuario y familiares)</b>		
Internos	Diagnóstico de condición precancerígena	
	Enfermedades crónicas diagnosticadas	
Externos	Hábito tabáquico	
	Consumo de Alcohol	
	Consumo otras sustancias	
	Tratamiento hormonal (anterior/actual)	
	Exposición a radiaciones confirmación	

## Evaluación del nivel de ansiedad de los participantes

### Subescala de Ansiedad de Goldberg

Esta herramienta consta de 9 preguntas: los cuatro items iniciales permiten determinar si es o no probable que exista algún episodio de ansiedad, mientras que los 5 siguientes se formulan sólo si se obtienen respuestas positivas a las preguntas de despistaje. La subescala ayuda a orientar la detección de ansiedad y verificar su evolución, estableciendo diferentes intensidades. La escala de Depresión y Ansiedad de Golberg ha sido traducida y adaptada a nuestro medio por Montón et al. (1993) y ha demostrado una sensibilidad del 83%, especificidad del 82%, y una validez alta.<sup>(39,46)</sup>

La escala se aplicará para determinar si existe diferencia significativa en la percepción del estado de ansiedad por parte del participante, entre la primera consulta de consejo genético y la última sesión (o de seguimiento). El cuestionario será cubierto directamente por el usuario / familiar.

Escala de EADG – (Escala de ansiedad - depresión)	Si/No
<b>Subescala de ansiedad</b>	
1. ¿Se ha sentido muy excitado, nervioso o en tensión?	
2. ¿Ha estado muy preocupado por algo?	
3. ¿Se ha sentido muy irritable?	
4. ¿Ha tenido dificultades para relajarse?	
Si hay 2 o más respuestas afirmativas, continuar preguntando	
Subtotal	
5. ¿Ha dormido mal, ha tenido dificultades para dormir?	
6. ¿Ha tenido dolores de cabeza o nuca?	
7. ¿Ha tenido los siguientes síntomas: temblores, hormigueos, mareos, sudores, diarrea?	
8. ¿Ha estado preocupado por su salud?	
9. ¿Ha tenido alguna dificultad para quedarse dormido?	
<b>TOTAL ANSIEDAD</b>	

≥ 4 : Ansiedad probable

## Evaluación de la satisfacción del usuario sobre el consejo genético

### Genetic Counseling Satisfaction Scale (GCSS)

La valoración sobre el grado de satisfacción del usuario con los servicios recibidos directamente en la propia consulta de CG y su seguimiento posterior, se realizará con la aplicación de la Genetic Counseling Satisfaction Scale, desarrollada por Tercyak et al.<sup>(30)</sup> A continuación se presentan las preguntas incluidas y la forma de valoración de estos ítems. Así, cada uno de ellos recibirá una puntuación entre 1 y 5, en función de su nivel de concordancia.

<b>Instrucciones:</b>					
<p>Teniendo como objetivo el seguimiento y la mejora de la calidad de los servicios de genética recibidos por los pacientes de esta unidad, nos gustaría que dedicara unos minutos a cubrir el siguiente formulario. Las preguntas se refieren a las sesiones que he recibido por parte del profesional de consejo genético. Por favor, lea cada cuestión detenidamente, e índice su nivel de conformidad* con cada una de ellas, señalando con una cruz en el número que corresponda. Sus respuestas serán totalmente confidenciales y no serán transmitidas a otros profesionales. Gracias por su contribución.</p>					
<b>Característica a valorar</b>	<b>Puntuación*</b>				
	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
El profesional ha demostrado una adecuada comprensión hacia el estrés que puedo estar experimentando.					
El asesor genético me ha ayudado a identificar los aspectos que necesito conocer para la toma de decisiones que me beneficiarían.					
La percepción sobre mi salud es mejor tras haber realizado la consulta de consejo genético.					
La sesión de consejo genético se ha desarrollado durante el periodo de tiempo que yo he requerido.					
El asesor genético ha teniendo en cuenta aspectos relacionados con mi bienestar.					
La sesión de consejo genético ha sido adecuada e interesante para mí y mis necesidades previas					

\*Puntuación aplicable: 1: Totalmente en desacuerdo; 2: Ligeramente en desacuerdo; 3: Ni de acuerdo ni en desacuerdo; 4: Ligeramente de acuerdo; 5: Totalmente de acuerdo

### **Guión de entrevista semiestructurada**

La formulación de las preguntas de la entrevista se ha basado en la propuesta ofrecida por Platten et al. (2012), adaptando la herramienta de recogida de datos diseñada por dichos autores.<sup>(28)</sup> Además, se han tenido en cuenta las dimensiones del modelo propuesto por McAllistert et. al (2006). A continuación se expone el guión de entrevista, con preguntas abiertas:

#### **Factores relacionados con la Toma de decisiones:**

- ¿Ha podido tomar parte en el proceso de toma de decisiones?
- ¿Las acciones desarrolladas por el equipo le han generado confianza en los profesionales?

#### **Conocimiento y comprensión:**

- ¿Consideras que tus demandas han sido escuchadas y atendidas adecuadamente?



- ¿La información recibida ha sido útil y se te ha ofrecido en términos fáciles de entender?
- ¿Ha recibido las respuestas a las preguntas planteadas en una forma adecuada?

**Mediación:**

- ¿Considera que se le han proporcionado los cuidados requeridos de forma adecuada?
- ¿Considera que ha recibido un apoyo psicológico/emocional adecuado?

**Orientación hacia el futuro:**

- ¿Consideras adecuadas las recomendaciones ofrecidas para la prevención y seguimiento/Supervisión?
- Recomendación del consejo genético hacia los familiares
- En general, ¿cómo valoras el trato y los servicios recibidos?
- ¿Existen aspectos de mejora que desees que se tengan en consideración?

*Para concluir ¿Tiene alguna otra consideración que le gustaría comentar o hacer constar, y que no hayan sido tratadas durante esta entrevista?*

## **Anexo IV – Desarrollo de la consulta de enfermería en CG**

---

En este apartado se expondrán, con profundidad, las características del “protocolo de actuación” del profesional de enfermería en la consulta de CG. Para ello, se seguirán las directrices establecidas por las organizaciones de enfermería genética internacionales, en especial, el documento que recoge los Estándares de Práctica de estos profesionales, elaborado por la asociación americana, y aprobado por la ISOGN. Estos estándares responden a las responsabilidades que debe asumir el profesional, y se relacionan con sus competencias.<sup>(23)</sup>

En la Figura 1, se muestra el flujo de derivación y atención, para la integración de la consulta de CG en el conjunto de servicios de Telegenomics.

De esta forma, el protocolo de actuación presenta una estructura con diferentes etapas, basada en los citados estándares de práctica:

### **1. Primera Fase: Evaluación**

Se realiza la recolección de la información más relevante sobre la salud del usuario y su situación clínica, durante la **primera consulta** de CG. Este proceso se basa en el conocimiento sobre los principios de genética humana, servicios y recursos disponibles, así como las guías de práctica y recomendaciones profesionales. Se incluyen las siguientes acciones:

- Recogida de los datos mediante un proceso sistemático y continuo, con la hoja elaborada para tal fin (Anexo III). Se potenciará que el paciente esté totalmente involucrado durante la sesión.
- Aplicación de modelos de análisis para la resolución de problemas.
- Documentación de la información relevante en un formato adecuado para su recuperación.
- Se invitará a los familiares (de ser el caso) y a un genetista (miembro del equipo) a estar presentes en la sesión.
- Aplicación de la Subescala de Ansiedad de Goldberg para determinar el grado que presenta el usuario y registrar el resultado.

### **2. Segunda fase: Diagnóstico**

Como se observa en la Figura 1, de forma previa a la segunda sesión con el paciente, y de cara a realizar un análisis de los datos recogidos, se llevará a cabo una reunión del equipo de la Unidad de Genética (enfermera, genetista, técnicos) para establecer el dictamen y factores relacionados.

Posteriormente, y para transmitir esta información al usuario y su familia, se realizará una **segunda sesión** presencial, contemplando varias acciones:

- Deducir la diagnosis actual y potencial, basada en el proceso de evaluación.
- Validar el diagnóstico (o los factores asociados) con el usuario, familia o comunidad y otros profesionales, de ser adecuado y factible.
- Documentar el diagnóstico, los problemas de salud y otros aspectos que puedan facilitar la determinación de los resultados y el plan de intervención.

### **3. Tercera fase: Identificación de objetivos/resultados**

En la misma sesión en la que se comunica el dictamen a las personas implicadas, se inicia la planificación del procedimiento que se llevará a cabo. Así, se pasa a la identificación de los resultados esperados, proponiendo el



diseño e implementación del plan individualizado. En este proceso, es necesario considerar los riesgos y beneficios asociados, los costes, la actual evidencia científica y la información genética, así como las posibles respuestas psicoemocionales y sociales. Para ello, el profesional realiza varias actividades:

- Implicación del usuario, y familia, en la formulación de resultados esperados.
- Consideración de las propias necesidades del usuario, sus valores, cuestiones éticas, cultura, entorno y situación para la formulación de los resultados esperados.
- Indicación de un plazo temporal para la consecución de los resultados.
- Formulación de los resultados de tal forma que proporcionen una dirección que seguirá la continuidad de los cuidados.
- Determinación de los resultados flexibles para permitir su modificación según cambios de estatus del usuario o re-evaluación de la situación.
- Documentación de los resultados esperados como objetivos medibles.

#### ***4. Cuarta Fase: Planificación***

En la misma consulta, y a partir de la determinación de los resultados previstos, se pasará a la elaboración de un plan, que incluya estrategias específicas y alternativas para alcanzarlos. Este plan se desarrollará en colaboración con el usuario y familia, así como con un profesional de la propia UG y tendrá en cuenta sus características y situación. Se considerarán varios aspectos relevantes en dicha planificación:

- Diseño de estrategias que tengan en cuenta la diagnosis y factores identificados (promoción y recuperación de salud, prevención de la enfermedad o discapacidad, facilitación del máximo bienestar...).
- Inclusión de oportunidades para asegurar la continuidad de cuidados dentro del propio plan de cuidados (consultas de seguimiento).
- Elaboración de un cronograma de acción para el desarrollo del plan.
- Establecimiento de las prioridades del plan de cuidados.
- Documentación del plan, con terminología uniforme y estandarizada.
- Consideración de los costes económicos del plan.

Durante todo este proceso, la información que ofrecida al paciente y su familia será clara, con un lenguaje comprensible para los interlocutores, y el profesional fomentará la toma de decisiones informadas y libres. En la Tabla 6

se sintetizan las características y recomendaciones generales del proceso comunicativo con el usuario / familia.

Se tratarán cuestiones relacionadas con la plena confidencialidad y privacidad de los datos, el derecho del paciente a recibir la información (o no querer recibirla), así como el deseo o necesidad de transmitir a sus familiares el resultado del test (incluyendo indicaciones para una adecuada comunicación).

Se ofrecerá al usuario siempre la oportunidad de plantear todas sus dudas o consultas con respecto al proceso, y se ofrecerán documentos informativos por escrito, o información online cotejada, de utilidad para el usuario.

En última instancia, el profesional ha de empoderar al paciente a fin de que éste perciba un apoyo y acompañamiento para la toma de decisiones informadas.

<b>Contenido de la información</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Propósito del test (incluyendo una actualización y descripción fidedigna sobre los síntomas e historia natural de la enfermedad, de ser el caso).</li> <li>- Posibilidades reales de prevención, diagnóstico temprano y tratamiento</li> <li>- Patrones de herencia (aplicables a la situación del paciente)</li> <li>- Riesgo de desarrollo de la enfermedad según la situación del usuario</li> <li>- Opciones disponibles para la reproducción</li> <li>- Fiabilidad y limitaciones del test a realizar</li> <li>- Posible impacto psicológico y otras consecuencias derivadas del resultado del test en el paciente y su familia.</li> <li>- Posibilidades de apoyo disponible y opciones alternativas</li> </ul>
<b>Características de la información</b>	La información debe ser adecuada, proporcionada, veraz, objetiva, completa, suficiente, precisa, apropiada a la edad y basada en la actualización del conocimiento científico.
<b>Comprensión de la información</b>	El asesor ha de asegurarse que el paciente comprende la información que se le está ofreciendo. Por ello, es necesario entregar un resumen por escrito y emplear una terminología comprensible.
<b>Valores inherentes al proceso comunicativo y a la asistencia sanitaria</b>	No directividad, autonomía, confidencialidad, derecho a la información y a no conocer la información, equidad e intereses individuales.
<b>Consentimiento informado</b>	Para la realización de cualquier prueba genética y seguimiento, se requiere que el paciente otorgue previamente su consentimiento

**Tabla 6: Características y recomendaciones generales del proceso comunicativo y transmisión de la información**<sup>(47)</sup>

### **5. Quinta Fase: Implementación:**

En este punto se realiza la puesta en marcha del plan diseñado. Se documentará su desarrollo y cualquier modificación sobre el plan inicial. Debe existir un periodo de tiempo prudente y suficiente entre la consulta de asesoramiento y la toma de decisión por parte del paciente. Por ello, los usuarios serán informados acerca del tiempo entre ambas sesiones.

Durante todo el proceso, se recomienda aplicar, en la medida de lo posible, la práctica basada en la evidencia, adecuada a las necesidades del usuario.

En esta fase se incluye la **tercera consulta** de consejo genético con el usuario posterior al desarrollo del propio test, para la comunicación de los resultados. Estos serán expuestos al paciente y su familia con claridad, asegurándose de que comprenden sus implicaciones y consecuencias. Además, toda la información será entregada al usuario por escrito, incluyendo un resumen sobre los resultados, así como todos los aspectos tratados durante esta consulta.

Al mismo tiempo, el foco de atención también se volcará en el impacto psicoemocional de dichos resultados sobre las personas implicadas. De ser el caso, también se incluirá la orientación al paciente acerca de la estrategia más adecuada para informar de los hallazgos del test, y sus consecuencias, a sus familiares y otros agentes implicados.

### **6. Sexta Fase: Evaluación/Seguimiento:**

Tras la comunicación de los resultados, se inicia una etapa de seguimiento, que incluye la valoración del progreso hacia la consecución de los resultados esperados. Para ello, se contempla la necesidad de establecer una **consulta de seguimiento**, que tendrá lugar entre 15 días y un mes después de la comunicación de los resultados del test. En esta sesión, el asesor genético ha de realizar varias acciones:

- Evaluación sistemática, continua y basada en los resultados, según el plan y el cronograma propuesto.
- Evaluación de la efectividad de las estrategias planificadas, en relación con las respuestas del usuario y la consecución de los resultados esperados. En este punto, se incluye la aplicación de instrumentos de evaluación que permitirán la medición de las variables de resultado (Anexo III):

- Subescala de Ansiedad de Goldberg: Los resultados de esta valoración serán contrastados con los obtenidos en la primera consulta de CG.
- Genetic Counseling Satisfaction Scale
- Desarrollo de una entrevista, en base al guión establecido
- Documentación de los resultados de la evaluación y cualquier revisión en un formato sistemático y estandarizado.

En algunos casos, la demanda del usuario, o los propios resultados de la prueba genética, pueden orientar al profesional a derivar al paciente y familia a otros profesionales (por ejemplo, apoyo psicológico o tratamiento específico). Por ello, y dependiendo de los recursos disponibles y del contexto particular, se ofrecerá la posibilidad al paciente y familia, no sólo de continuar con un seguimiento desde la consulta de consejo genético, sino también de realizar una derivación hacia un gabinete de psicología, servicios sociales o una asociación de pacientes de referencia. Así, se establecerán las pertinentes conexiones y vías de derivación con otros profesionales de la propia unidad de genética, o del sistema público de salud (de ser el caso).<sup>(10)</sup>

El proceso se completa con la valoración de la calidad del propio servicio, en la que el profesional cumplimentará el sistema de evaluación propuesto por Eurogentest.<sup>(41)</sup>

Se plantea la necesidad de realizar un **seguimiento** a los 6 meses de la última consulta para corroborar la situación determinada en dicho encuentro, así como verificar la comprensión de la información por parte del usuario y su transmisión a las partes implicadas.

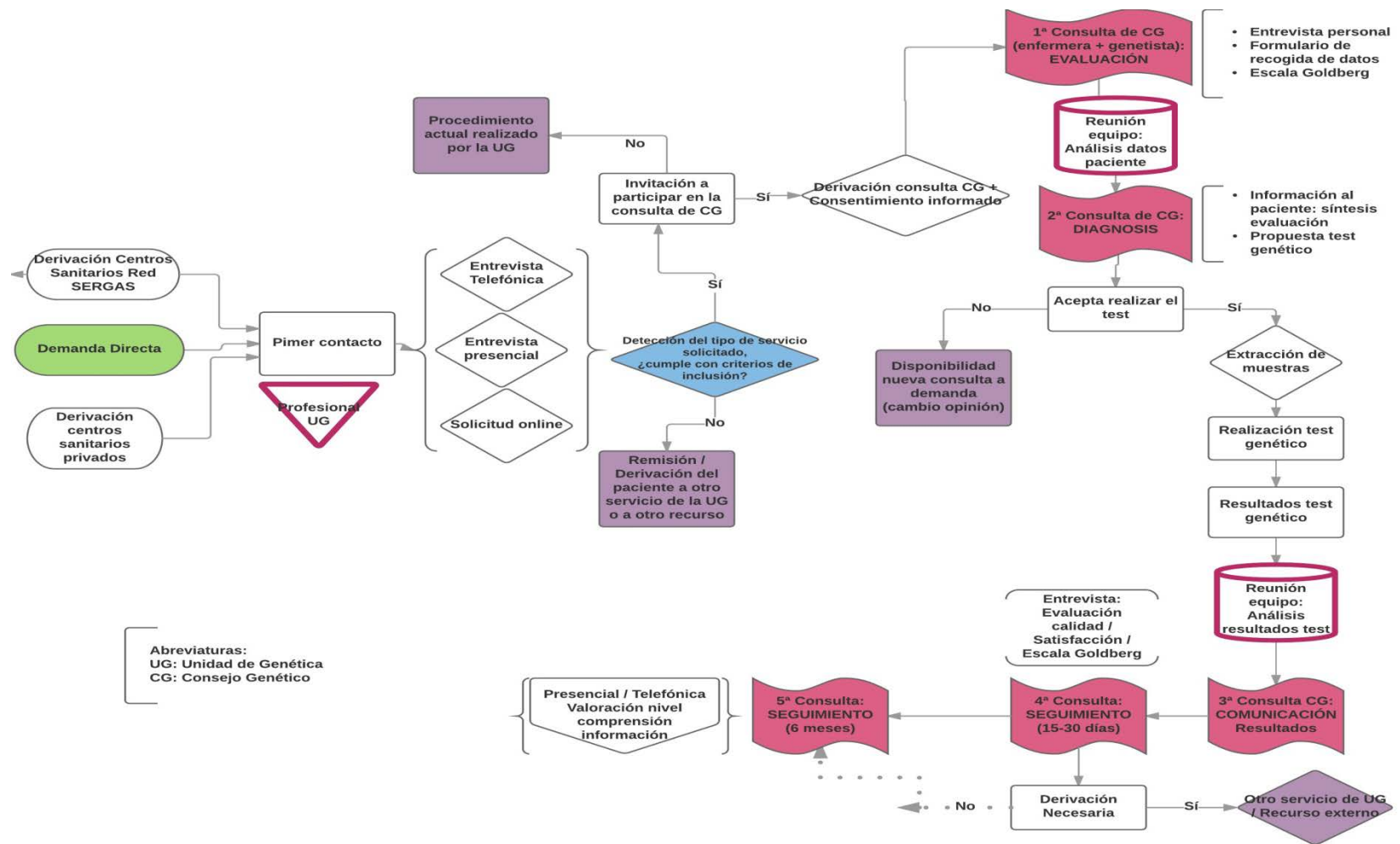


Figura 1: Diagrama de flujo para el desarrollo de la consulta de Consejo Genético