

Este folleto brinda orientación sobre cómo compartir el resultado de la prueba genética de la enfermedad de Parkinson con sus familiares. La decisión de compartir el resultado de su prueba genética con familiares (cuándo y con quién) es una elección personal. Es normal sentirse preocupado(a) de cómo compartirá los resultados de su prueba genética con familiares o cómo podría reaccionar su familia al respecto.

Antes de compartir la información, prepárese personalmente

- Es normal sentir culpa, preocupación, alivio o ansiedad después de recibir el resultado de la prueba genética. Tómese tiempo para aceptar esos sentimientos y adaptarse a el resultado.
- Elija a alguien que pueda brindarle apoyo durante el proceso de comunicación con su familia.
- Pida asistencia a un profesional, como un consejero genético, si es necesario.

Decida con quién y cómo le gustaría compartir su resultado

- El resultado de la prueba genética de la enfermedad de Parkinson es diferente de otros resultados porque normalmente no son “medicamente accionables”. Esto significa que no provocan ningún cambio en la atención médica para reducir el riesgo de enfermedad. En este momento, no conocemos ningún cambio en la atención médica que reduzca significativamente la posibilidad de que alguien desarrolle la enfermedad de Parkinson. Esto puede afectar a los miembros de su familia con los que comparta el resultado y qué tan urgente puede ser compartir esta información.
- Los familiares que son parientes de primer grado (madre, padre, hermanas, hermanos, hijas e hijos) suelen tener el mayor riesgo de tener su mismo cambio genético, seguidos por los parientes de segundo grado (abuelas, abuelos, tías, tíos, sobrinas y sobrinos).
- Es importante tener en cuenta la edad del familiar. Dado que la enfermedad de Parkinson es típicamente una enfermedad que comienza en la edad adulta, los profesionales médicos no recomiendan las pruebas genéticas a los menores de 18 años que no presenten síntomas. Esto está relacionado con la idea de que toda persona debe tener derecho a elegir por sí misma si desea hacerse una prueba para una enfermedad de inicio en la edad adulta, especialmente cuando tiene la madurez necesaria para comprender todas las implicaciones de este tipo de pruebas. Además, los resultados de las pruebas genéticas para la enfermedad de Parkinson no suelen cambiar la atención médica (véase Pruebas genéticas para familiares).
- La forma de comunicar el resultado de la prueba genética puede variar. Se han utilizado conversaciones cara a cara, llamadas telefónicas, correos electrónicos y cartas para compartir los resultados genéticos con la familia. Cada familiar puede preferir que usted se lo comunique de un modo diferente.

Prepárese antes de compartir

- Revise la información de su consejero genético o de su proveedor de atención médica y comuníquese con ellos si tiene alguna pregunta.
- No es necesario ser un experto y saber todo sobre los resultados antes de hablar con un familiar.
- Anticipe las reacciones de su familiar, así también como sus propias reacciones. Se espera y es normal, una amplia variedad de reacciones emocionales, incluidas las reacciones de enojo o tristeza. Esto es más probable si el resultado es positivo. Lógicamente, esto puede hacer que se sienta molesto. Otros familiares pueden expresar alivio y sentirse empoderados con esta información.
- Los familiares sin la enfermedad de Parkinson que decidan llevar a cabo pruebas genéticas pueden descubrir que tienen un mayor riesgo de desarrollar la enfermedad a lo largo de su vida. Aunque existen leyes que protegen a las personas contra la discriminación genética en relación con el empleo y la atención médica (Ley de no discriminación por información genética del 2008, también conocida como GINA), estas leyes no las protegen contra la discriminación en relación con el seguro de vida o el seguro de atención a largo plazo. Para obtener más información, visite www.ginahelp.org.
- Tenga a mano una copia del resultado de la prueba para entregársela a su familiar, especialmente si se encontró un cambio genético. Esto facilitará el proceso de pruebas genéticas y verificará el cambio genético específico (variante) si su familiar decide continuar con las pruebas. Disponer de otros recursos para sus familiares también puede ser útil en caso de que quieran saber más o de que usted no pueda responder a todas sus preguntas.

Comunicación del resultado de la prueba

- En primer lugar, elija un buen lugar y momento para comunicarles esta información.
- Su participación en este estudio de investigación podría ser un buen punto de conversación para empezar.
- Para algunos, la discusión sobre los resultados de las pruebas genéticas no es una conversación de una sola vez, sino que evoluciona con el tiempo. Deje que sus familiares regulen la cantidad de información que desean recibir en ese momento.
- Los más pequeños pueden abordar el tema de forma muy diferente a la de un adulto. Lo mejor es preguntarles qué quieren saber y mantenerlo simple. Regule la información que brinda con el paso del tiempo y permita que ellos sean su guía.

Pruebas genéticas para familiares

- Las pruebas genéticas son una elección personal; no recomendamos que “convenza a su familiar” de que se realice las pruebas genéticas, aunque crea que es la mejor decisión.
- Si no se identificó un cambio genético en sus pruebas, normalmente no se recomienda que los familiares se realicen pruebas genéticas. Es probable que la misma prueba no sea útil en familiares cercanos.

- Si su resultado es positivo, sus familiares pueden o no llevar a cabo pruebas genéticas. Como se mencionó antes, se trata de una decisión muy personal, por lo cual no es recomendado hacer exámenes a menores de 18 años.

Algunas razones por las que una persona sin enfermedad de Parkinson desearía realizarse pruebas genéticas para la enfermedad de Parkinson:

- Ser apto para la investigación que nos permita tener mayor conocimiento sobre la enfermedad de Parkinson.
- Tomar decisiones reproductivas.
- Reducir la ansiedad; algunas personas desean conocer toda la información posible sobre su salud personal cuando tienen la oportunidad.
- Darse tiempo para prepararse emocionalmente y pensar en la idea de tener una mayor posibilidad de desarrollar la enfermedad de Parkinson en su vida.

Algunas razones por las que una persona sin enfermedad de Parkinson no desearía realizarse pruebas genéticas para la enfermedad de Parkinson:

- No existe una cura ni formas viables para prevenir o reducir significativamente el riesgo de tener la enfermedad de Parkinson. Por lo tanto, si no se puede hacer nada al respecto, prefieren no conocer su riesgo.
- Evitar la preocupación y la ansiedad sobre su riesgo personal de tener la enfermedad de Parkinson durante su vida.
- Evitar la culpa de transmitirlo a sus hijos.
- Evitar sentimientos de culpa si el resultado de la prueba es negativo y otros familiares tienen un resultado positivo.
- Preocupación por la discriminación genética (véase más arriba).

Después de compartir sus resultados, si su familiar tiene más preguntas sobre su riesgo de enfermedad de Parkinson o si está interesado en hacerse pruebas genéticas, se recomienda que consulte con un consejero genético. La siguiente página web es un recurso útil para encontrar un consejero genético local: <https://findageneticcounselor.nsgc.org/>

References

- 23andMe. Shared Risk: Talking to Family Members About Genetic Test Results [sitio web]. Extraído de <https://customer care.23andme.com/hc/en-us/articles/115004545907-Shared-Risk-Talking-to-Family-Members-About-Genetic-Test-Results>.
- Daly MB, et al. Communicating genetic test results to the family: a six-step, skills-building strategy. *Fam Community Health* (2001), 24:13-26.
- Gaff et al. Process and outcome in communication of genetic information within families: a systematic review. *Eur J Hum Genet* (2007) 15, 999-1011.
- Hartzfeld, D. Familial Amyotrophic Lateral Sclerosis (FALS) and Genetic Testing [sitio web]. Extraído de <http://www.alsa.org/als-care/resources/publications-videos/factsheets/genetic-testing-for-als.html>.
- Pilarski, R. with the National Society of Genetic Counselors (2013) Sharing Testing Results with Children and Other Relatives – Guidance for Your Patients [PowerPoint]. Obtenido en <https://www.nsgc.org>

Para más información sobre la Enfermedad de Parkinson e investigación visite PDNexus.org

Autores: Schulze J, Miller A, Cook L, Verbrugge J, Rumbaugh M, Heathers L, Miller A, Hodges P, Caceres V

Actualizado: 5 de marzo del 2024



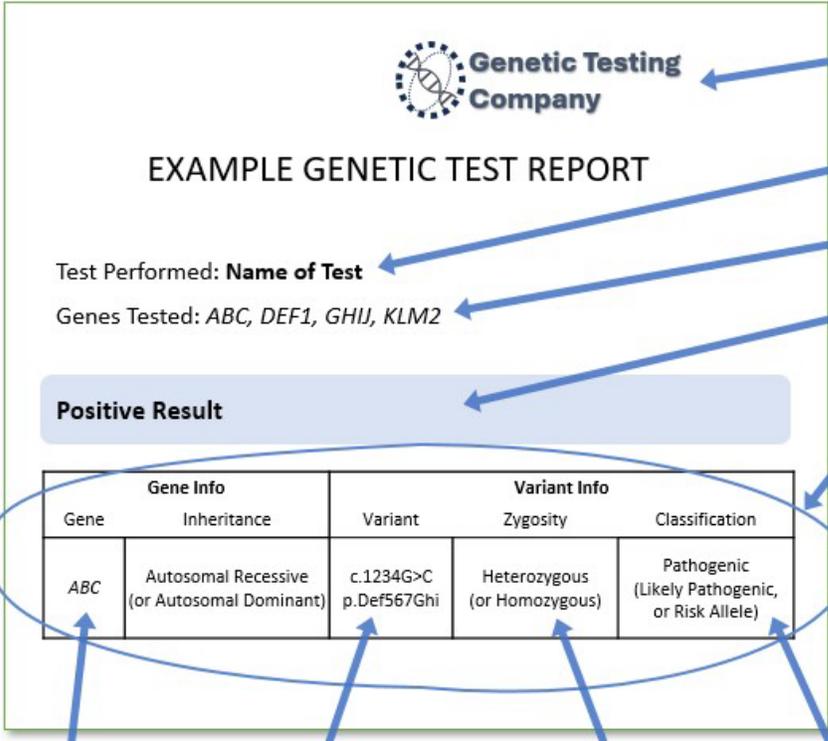
Guía para sus resultados genéticos

Los resultados genéticos tienen información técnica que puede ser difícil de entender. A pesar de que el reporte esté en inglés, esperamos que este documento le ayude a identificar las partes más importantes.

Recomendamos que comparta sus resultados y esta guía con familiares cercanos en caso de que tengan interés de hacerse pruebas genéticas.

*Le brindamos, al final del documento, un breve diccionario de las palabras en **negrita**.

A continuación, se muestra un resultado de EJEMPLO:



Genetic Testing Company

EXAMPLE GENETIC TEST REPORT

Test Performed: **Name of Test**

Genes Tested: *ABC, DEF1, GHIJ, KLM2*

Positive Result

Gene Info		Variant Info		
Gene	Inheritance	Variant	Zygoty	Classification
ABC	Autosomal Recessive (or Autosomal Dominant)	c.1234G>C p.Def567Ghi	Heterozygous (or Homozygous)	Pathogenic (Likely Pathogenic, or Risk Allele)

Gen **Variante, nombre en ADN (c.), nombre en la proteína (p.)** **Cigosidad** **Clasificación de la variante (patogénica)**

DICCIONARIO

- o **Gen:** Unidad fundamental de herencia que se pasa de padres a hijos.
- o **ADN:** Información genética responsable del desarrollo y el funcionamiento de un organismo.
- o **Variante:** Cambio en el ADN.
- o **Proteína:** Las proteínas son como máquinas dentro de nuestro cuerpo que realizan funciones importantes.
- o **Cigosidad:** Indica qué tan parecidos son los genes en personas que vienen de la misma familia.
- o **Heterocigoto:** Cuando se heredan dos formas diferentes de un gen en particular, una de cada padre.
- o **Homocigoto:** Cuando se heredan formas idénticas de un gen en concreto del padre y de la madre.
- o **Patogénico:** Algo que puede enfermar o causar enfermedades.
- o **Variante de riesgo:** Un cambio en el gen que puede aumentar las posibilidades de desarrollar una enfermedad.