

La accesibilidad al análisis genético predictivo, ¿supone un problema ?



La accesibilidad al análisis genético predictivo para la EH, ¿supone un problema ? La UBC sostiene que sí.

Por Deepti Babu el 06 de mayo de 2013

Editado por Dr Ed Wild; Traducido por Laura Medialdea Marcos

Publicado originalmente el 23 de abril de 2013

La accesibilidad al análisis genético “predictivo”, ¿supone un problema ? Un estudio de la Universidad de British Columbia sugiere que sí, al menos en Canadá. A continuación revisamos el problema y las posibles soluciones.

El **análisis predictivo** para la mutación genética que causa la Enfermedad de Huntington (EH), permite a las personas que saben que están en riesgo de padecerla, saber si van a desarrollar la EH más adelante. Las personas que quieran realizarse estas pruebas generalmente tienen que acudir en persona a una clínica especializada, para realizar varias sesiones de asesoramiento. Pero ésta y otras razones pueden suponer barreras que impiden a algunas personas realizar el análisis predictivo al completo. Para ayudar a entender estas barreras y explorar maneras de abordarlas, los investigadores de la Universidad de British Columbia realizaron entrevistas a 33 personas que tuvieron acceso al análisis predictivo a través del Centro de la Enfermedad de Huntington en Vancouver, Canadá.

El análisis predictivo se ofrece en todo el mundo, por lo general a través de un procedimiento que sigue directrices internacionales. Estas directrices, para las que se produjeron recientemente recomendaciones actualizadas, están diseñadas para asegurar que las personas que desean hacerse las pruebas, tengan suficiente información y tiempo para tomar la decisión correcta para ellos, decidir optar por la prueba o no, y el apoyo suficiente a lo largo de todo el proceso y más adelante. Se recomienda acudir a tres o cuatro citas antes de realizar la prueba, aunque es evidente que las necesidades individuales varían.

El equipo de Vancouver sigue este protocolo , y puede amoldarse para realizar sólo una cita se lleve a cabo en Vancouver. El resto se pueden realizar en el médico de cabecera, incluyendo la recepción de los resultados.

Distancia e inconvenientes

Muchos de los entrevistados mencionaron que la distancia era un obstáculo importante para ellos. Los que vivían en zonas rurales, argumentaron que les era difícil tener acceso



Para personas con riesgo de

a muchos medios de transporte (como avión, barco o autobús) para asistir a las citas en Vancouver.

Algunos participantes en el estudio, alegaron que el largo viaje a Vancouver implicó perder trabajo y recursos familiares. Otros participantes dijeron que no podían darse el lujo de realizar un recorrido tan largo para acudir las citas, o no podían coger vacaciones en el trabajo. A pesar de que algunos de los participantes rurales eran candidatos para apoyo financiero y asistencia en viaje a los centros médicos, algunos indicaron que esto no era suficiente para cubrir los costes totales.

padecer Enfermedad de Huntington, decidir realizarse la prueba genética o no, es una decisión muy difícil y personal. No hay decisión correcta o incorrecta.

Viaje estresante y falta de apoyo

Algunos de los participantes, que vivían lejos y cerca de Vancouver, indicaron que el viaje al centro de pruebas era estresante. A veces el tráfico en hora punta de la ciudad implicó un largo viaje a casa, aunque la distancia no era grande. Otros dijeron que se sentían muy lejos de su familia y amigos, sobre todo al hacer el viaje hacia Vancouver para recibir sus resultados de la prueba.

¿Un proceso poco flexible y prolongado?

Otra de las principales barreras identificadas en el estudio fue el propio proceso de diagnóstico. En concreto, muchos sintieron que era demasiado rígido y no se adaptaba a las circunstancias y necesidades específicas de cada individuo. Otros comentaron que encontraron el proceso un tanto “paternalista”, como si el centro de análisis de alguna manera supiese lo que era mejor para ellos.

Algunos consideraron que había demasiadas citas, y no podían entender por qué se les exigían tantas. Además, algunos participantes dijeron que el proceso de diagnóstico tardó demasiado tiempo. Incluyendo un período de espera para la primera cita, el análisis predictivo puede tardar varias semanas o meses en completarse (varía según cada centro de análisis). Muchos encuentran en ello una dificultad.



Es necesario afrontar las barreras para ayudar a aquéllos que quieren realizarse las pruebas predictivas.

Recibir los resultados y llevar a una persona de apoyo

La mayoría de entrevistados consideran que la manera en que han de entregarse los resultados es algo muy personal, y la mayoría prefiere recibirlos en persona. Algunos indicaron que hubieran preferido que fuese su médico de familia quien les entregase sus resultados, mientras que otros preferían recibirlos desde el centro de pruebas. A algunos no les gustó tener que acudir con una persona de apoyo a la recogida de resultados. Esto se hace siguiendo las directrices internacionales, pero algunos participantes pensaron que era demasiado restrictivo y habrían preferido recibir sus resultados solos.



¿Cuáles son los aspectos a destacar del estudio?

- En esta población canadiense, había dos obstáculos principales para aquéllos que realizaron el análisis predictivo: la distancia y la falta de flexibilidad durante el proceso. Cabe destacar que la gran distancia geográfica no es siempre la causa, a veces las personas que viven en la misma ciudad del centro de diagnóstico experimenta las barreras de la distancia.
- Estas barreras deben ser abordadas para ayudar a los que quieren acceder a las pruebas predictivas. De lo contrario, personas que desean realizarse estas pruebas podrían optar por aplazarlas, o peor aún, podrían acceder a las pruebas sin recibir una evaluación adecuada, asesoramiento genético o apoyo. Para afrontar las barreras descritas se propone establecer igualdad en la atención sanitaria, en particular en aquellos países cuya atención sanitaria depende de prestaciones sociales. En un mundo ideal, las pruebas predictivas no deberían estar disponibles sólo para aquéllos que puedan permitirse viajes o tomarse tiempo libre del trabajo para sus citas.
- Muchas personas no entienden el proceso del análisis predictivo. La información sobre dicho proceso, y sobre por qué está estructurado así, puede ayudar a las personas a entenderlo, lo que a su vez, podría hacerlo más aceptable.

¿El estudio tiene limitaciones?

Dado que sólo provienen de un área y un sistema de salud, estos resultados no pueden ser aplicables a todas las regiones sanitarias. Los entrevistados pueden no ser representativos de la población en situación de riesgo para la Enfermedad de Huntington. Es importante destacar que todos optaron por realizarse las pruebas genéticas. Pueden ser necesarios más estudios para determinar por qué aquéllos que decidan *no* realizarse la prueba han tomado esa decisión, y si estas barreras, u otros, son parte de la razón.



El proceso de diagnóstico pretende proporcionar la máxima información y apoyo, ya que cada persona necesita tomar la decisión que mejor le convenga.

Consideraciones finales

Las directrices de las pruebas predictivas actualizadas recientemente sugirieron dos opciones para salvar la barrera de la distancia en caso de que sea necesario: **telesalud** (videoconferencia entre dos lugares geográficos) y llamadas telefónicas. El grupo de British Columbia está llevando a cabo un estudio para evaluar la telesalud para este uso.

Aquéllos de nosotros, especializados en ver a personas que desean realizar el análisis predictivo para la Enfermedad de Huntington, nos reunimos con frecuencia y estamos evaluando constantemente nuestro enfoque, al igual que hacen nuestros compañeros de profesión de otros países.

Hacemos ajustes para adaptarnos a las necesidades de nuestra población cuando es necesario. Por ejemplo, utilizamos llamadas telefónicas sustituyendo algunas de las sesiones. Además, hemos utilizado la telesalud en situaciones donde los individuos eran absolutamente incapaces de viajar a nuestros centros con su persona de apoyo. Hasta ahora, esto ha funcionado bien.

No existe una “talla única”, que englobe a todas las regiones, que ofrezca análisis predictivo para la Enfermedad de Huntington, pero los estudios de investigación como este son importantes para aprender a mejorar el proceso y a considerar nuevos enfoques.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes

© HDBuzz 2011-2017. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net

Generado el 04 de julio de 2017 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/126>