

Cuestiones relevantes del asesoramiento genético a los adolescentes

E. Guillén Navarro. Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Vocal del Comité de Bioética de España. Jefa de Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Profesora Titular vinculada al Departamento de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Murcia. IMIB-Arrixaca. CIBERER-ISCIII. Murcia.

Fecha de recepción: 12-05-2022

Fecha de publicación: 30-06-2022

Adolescere 2022; X (2): 27-33

Resumen

El asesoramiento genético es un procedimiento clínico bien establecido, de importancia creciente, que brinda a las personas y a las familias, en un entorno de apoyo, la información relativa a enfermedades con componente genético. Los adolescentes representan un grupo único, tanto desde el punto de vista del cuidado de la salud como del riesgo genético, enfrentando importantes retos diferenciales. En esta revisión, definiremos el asesoramiento genético, su situación en España y abordaremos las cuestiones éticas relacionadas (con especial atención a los principios de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia) que deben ser consideradas en el contexto de su aplicación en adolescentes. El desarrollo de la capacidad y la autonomía de los adolescentes es un componente esencial y dinámico; la beneficencia y la no maleficencia deben considerarse en la situación única de los adolescentes. El asesoramiento genético de los adolescentes se puede realizar de una manera que aborde las importantes necesidades de salud de esta población, respetando los principios fundamentales de la ética biomédica y del cuidado.

Palabras clave: *Adolescentes; Asesoramiento genético; Bioética.*

Abstract

Genetic counseling is an increasingly important, well-established clinical procedure that provides individuals and families, with information about disorders that have a genetic component, in a supportive environment. Adolescents represent a unique group, both from the point of view of health care and genetic risk, facing important differential challenges. In this review, we will define genetic counseling, its situation in Spain and we will address the related ethical issues (with special attention to the principles of autonomy, beneficence, non-maleficence and justice) that must be considered in the context of its application in adolescents. The development of the capacity and autonomy of adolescents is an essential and dynamic component; beneficence and non-maleficence must be considered in the unique situation of adolescents. Genetic counseling of adolescents can be performed in a way that addresses the important health needs of this population while adhering to fundamental principles of biomedical ethics and care.

Key words: *Adolescents; Genetic counselling; Bioethics.*

Introducción

La evolución de la genética y genómica desde la publicación de los resultados del Proyecto Genoma Humano, ha propiciado una mayor disponibilidad de pruebas genéticas debido a la reducción de su coste y el tiempo de respuesta. Hoy, los adolescentes (al igual que el resto de la población) tienen una exposición creciente a la información genética sobre riesgos para la salud de sus familiares y de ellos mismos.

El número de adolescentes expuestos a estudios y/o información genética está creciendo de forma exponencial en los últimos años

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación por el que pacientes o familiares con riesgo de padecer una anomalía o enfermedad hereditaria son asesorados sobre sus consecuencias, sobre la probabilidad de desarrollarla o transmitirla, y sobre la forma en que ésta se puede prevenir, evitar o mejorar; de forma complementaria se considera, también, un proceso de ayuda a las personas para comprender y adaptarse a las necesidades médicas, psicológicas e implicaciones familiares de las enfermedades con base genética

Actualmente, España es el único país de Europa y del mundo desarrollado, sin el reconocimiento de la especialidad de Genética Clínica y sin el desarrollo de los perfiles profesionales, imprescindibles para la correcta atención integral y multidisciplinar de los pacientes y las familias con enfermedades genéticas

Los adolescentes pueden conocer los resultados de pruebas genéticas realizadas a familiares o pueden someterse personalmente a pruebas de predicción o diagnóstico. En este contexto el asesoramiento genético es clave; y a pesar de sus beneficios clínicos, existen complejos factores de desarrollo, éticos y psicosociales que requieren una cuidadosa consideración en el ámbito del adolescente y que constituyen un auténtico reto para los profesionales de la salud⁽¹⁾.

Asesoramiento genético: definición y situación en España

En la **Ley 14/2007 de Investigación Biomédica** se define el *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. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos»⁽²⁾. **La Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO de 16 de octubre de 2003** decía en su artículo 11 que: «por imperativo ético, cuando se contemple la realización de pruebas genéticas que puedan tener consecuencias importantes para la salud de una persona, debería ponerse a disposición de ésta, de forma adecuada, el asesoramiento genético. El asesoramiento genético debe ser no directivo, estar adaptado a la cultura de que se trate y atender al interés superior de la persona interesada»⁽³⁾.

El término ‘consejo genético’ es una traducción poco afortunada del término anglosajón *genetic counselling*. *Counselling* significa realmente asesoramiento más que consejo (que correspondería a la palabra *advice*). Por eso, para evitar connotaciones directivas, se considera más correcto emplear el término asesoramiento genético, que usaremos a lo largo de este capítulo⁽⁴⁾.

De acuerdo con su definición clásica internacional, el **asesoramiento genético** es “un proceso de comunicación por el que pacientes o familiares con riesgo de padecer una anomalía o enfermedad hereditaria son asesorados sobre sus consecuencias, sobre la probabilidad de desarrollarla o transmitirla, y sobre la forma en que ésta se puede prevenir, evitar o mejorar”^(5,6). En la práctica, va más allá de lo que supone la información, y es considerado por los asesores genéticos como “un proceso de ayuda a las personas a comprender y adaptarse a las necesidades médicas, psicológicas e implicaciones familiares de las enfermedades con base genética”⁽⁷⁾.

Tal y como indica el **Informe del Comité de Bioética de España (CBE) sobre el Consejo Genético Prenatal** (enero 2015)⁽⁸⁾, la garantía principal para que el asesoramiento genético pueda cumplir correctamente con la función esencial que le corresponde es que sea llevado a cabo por personal con formación y cualificación competente y suficiente en el ámbito de conocimientos a que viene referido, no solo estrictamente clínicos, sino también psicológicos, éticos y sociales. La Ley de Investigación Biomédica⁽²⁾ establece en su artículo 56 que «Todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente establezcan al efecto». El citado CBE, dado el volumen de los análisis y la falta de coordinación de la actividad en España, urgía en la necesidad de implantar la especialidad de Genética Clínica⁽⁶⁾ así como la de armonizar el asesoramiento genético en España, con una formación adecuada acorde a las recomendaciones de la Unión Europea⁽⁹⁾. Sin embargo, el Real Decreto 639/2014, de 25 de julio, por el que se regulaba la troncalidad, la especialización, las áreas de capacitación específica y otros aspectos de la formación sanitaria especializada y en el que se incluía la especialidad de Genética Clínica fue derogado en 2016; y desafortunadamente dicha especialidad todavía no ha sido recuperada, convirtiendo a España en el único país de Europa y del mundo desarrollado sin esta especialidad y sin el desarrollo de perfiles profesionales, como los genetistas clínicos y los asesores genéticos, imprescindibles en los equipos multidisciplinarios para la correcta atención integral de los pacientes y las familias con enfermedades genéticas. La **Asociación Española de Genética Humana (AEGH; <https://aegh.org/>)**, sociedad científica que incluye a más de 1.100 profesionales que se dedican a la genética clínica en nuestro país, viene luchando por el reconocimiento de la especialidad desde hace décadas, ya que su ausencia en el Sistema Nacional de Salud (SNS) provoca una falta de garantía y equidad en el acceso de los ciudadanos españoles a servicios multidisciplinarios y profesionales especializados en genética clínica, en general, y al asesoramiento genético cualificado en particular. Esta reivindicación cobra mayor protagonismo desde que la actividad de genética clínica, incluyendo estudios genéticos especializados y el asesoramiento genético, fue incorporada en 2014 en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud⁽¹⁰⁾, y ampliada en 2022.

Se espera, que el marco del inminente *Real Decreto por el que se regula la formación común de las especialidades en Ciencias de la Salud, se desarrollan las áreas de capacitación específica y se regula el procedimiento de creación de títulos de especialista en Ciencias de la Salud*, permita la aprobación de la especialidad de Genética Clínica y su regularización en el SNS español.

Marco de referencia para el asesoramiento genético en los adolescentes

La adolescencia es un periodo vital de transición que incluye un desarrollo complejo y heterogéneo de múltiples dominios, como son el físico, cognitivo, psicológico, emocional, social y existencial⁽¹¹⁾. Los adolescentes representan un grupo único, tanto desde el punto de vista del cuidado de la salud como del riesgo genético, enfrentando importantes retos y generando otros tantos en los profesionales sanitarios que los atienden y especialmente en procesos tan sensibles como el asesoramiento genético⁽¹²⁾.

La experiencia de un adolescente enfrentándose a un potencial riesgo genético puede representar su primer contacto con el sistema sanitario y va a condicionar su relación posterior en este ámbito, así como el manejo de su salud y/o enfermedad. Algunos adolescentes con riesgos genéticos han experimentado el proceso de asesoramiento genético de forma positiva, interpretándolo como un proceso informativo y de apoyo; sin embargo, para otros es todo lo contrario⁽¹³⁾. También han manifestado la necesidad de una preparación previa, el uso de varios métodos de comunicación y la inclusión de información sobre las implicaciones del riesgo genético y el impacto potencial en sus vidas⁽¹⁴⁾.

La confidencialidad de la información en este proceso es otra de las grandes preocupaciones expresadas por los adolescentes y jóvenes adultos, manifestando sentirse presionados por los padres para tomar determinadas decisiones en relación con los análisis genéticos, alterando su capacidad para tomar decisiones autónomas relacionadas con dichos análisis y su salud⁽¹⁵⁾.

Podemos identificar factores diferenciales, respecto al adulto, que impactan en el proceso de asesoramiento en los adolescentes, como son: el desarrollo cognitivo, la salud mental, la comprensión de las implicaciones a medio y largo plazo, el manejo de las respuestas emocionales, el tipo de relación con su familia e iguales, la disponibilidad de recursos/entorno de apoyo y el proceso de construcción de la autoestima, entre otros. Todo ello orienta a la necesidad de un marco de referencia específico para el asesoramiento genético en los adolescentes, que es apoyado por los retos experimentados por los profesionales sanitarios que tienen que proporcionarlo. Estos retos incluyen la falta de formación y entrenamiento para trabajar con este grupo etario y la dificultad en equilibrar las necesidades de los adolescentes y sus padres, especialmente cuando alguno de ellos se siente ansioso o culpable de haber transmitido una enfermedad genética. Esta cuestión es especialmente complicada para los adolescentes, cuya autonomía está intentando emerger del sistema familiar⁽¹⁶⁾.

En el contexto del asesoramiento genético del adolescente el servicio puede ser ofrecido apropiadamente (sobre una base de caso por caso) a: el adolescente solo, el(los) padre(s)/tutor(es) solo(s), el adolescente y padre(s)/tutor(es) juntos, o en una sesión donde cada individuo tiene tiempo a solas con el asesor, así como tiempo para la familia como grupo con el asesor⁽¹⁷⁾.

Consideraciones éticas en la provisión de asesoramiento genético a los adolescentes

Tal y como es recogido por el CBE, el asesoramiento genético tiene implicaciones muy significativas de carácter ético relacionadas con los siguientes principios de la Bioética: **No maleficencia** (sólo se debe proponer el asesoramiento genético cuando esté indicado, no produzca daño psicológico, no altere sustancialmente las relaciones familiares, ni ponga en peligro la situación laboral o de seguros médicos). **Justicia** (todos los ciudadanos -en el ámbito de nuestro actual SNS- deben tener acceso a los estudios genéticos necesarios, sin discriminación asistencial, territorial, económica, social, racial o étnica, ni religiosa). **Autonomía** (el sometimiento al asesoramiento genético debe ser libre, voluntario y sin coacción). **Beneficencia** (el estudio genético solo debe ofrecerse cuando se estima que los beneficios del mismo sobrepasan los riesgos, y que la información de sus resultados mejorará el bienestar del individuo). En el asesoramiento genético, además, se debe tener en cuenta que los datos genéticos por ser confidenciales solo pueden ser utilizados según los fines para los cuales fueron recabados, y no deben ser cedidos a terceros salvo consentimiento expreso del interesado o en virtud de un mandato judicial⁽⁸⁾.

Los adolescentes representan un grupo único, tanto desde el punto de vista del cuidado de la salud como del riesgo genético, enfrentando importantes retos diferenciales en el proceso de asesoramiento genético

Para el marco de referencia del asesoramiento genético en los adolescentes hay que considerar como factores diferenciales, el desarrollo cognitivo, la salud mental, la comprensión de las implicaciones a medio y largo plazo, el manejo de las respuestas emocionales, el tipo de relación con su familia e iguales, la disponibilidad de recursos/entorno de apoyo y el proceso de construcción de la autoestima, entre otros

En el proceso de asesoramiento genético de los adolescentes hay que tener en cuenta los principios bioéticos de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia

La importancia de la autonomía

La autonomía es clave, y se refiere al respeto de los derechos y la capacidad para comprender la información y tomar decisiones correctas por sí mismo. Tradicionalmente se le ha adjudicado un significado individualista, pero desde el punto de vista del asesoramiento genético se considera más acertadamente una *autonomía relacional*, que además de tomar en consideración la perspectiva del paciente, explora y valora la familia y otros factores (culturales, religiosos, socioeconómicos, entre otros), al mismo tiempo que reconoce que las personas están incluidas en un contexto social e histórico⁽¹⁷⁾. La promoción de la autonomía de los adolescentes en un proceso de asesoramiento genético es compleja, no solo por los aspectos relacionados con la autonomía relacional sino porque su capacidad y autonomía también están en desarrollo. El concepto de la *autonomía en desarrollo* asume que es posible que los adolescentes aún no tengan la plena capacidad emocional y capacidad cognitiva para procesar información médica compleja, riesgos y beneficios; participar en una deliberación racional, tomar decisiones que están de acuerdo con sus valores e intereses y comprender sus implicaciones. Pero también reconoce que la autonomía madura con el tiempo, y que debemos respetar que los adolescentes pueden desarrollarla en diferentes edades, etapas y en diferentes contextos. Experiencias con la vida y la salud también son importantes en este contexto, ya que el adolescente puede tener una enfermedad genética diagnosticada (o estar en riesgo) y/o puede tener padres u otros miembros de la familia que conviven con ella y esto puede influir en el proceso⁽¹⁷⁾.

La promoción de la autonomía en el adolescente es compleja, por el proceso de su desarrollo, la falta de instrumentos de valoración objetiva de su capacidad y la necesidad de un enfoque más personalizado del consentimiento informado

La evaluación de esta competencia es compleja, pues la madurez es un proceso evolutivo donde interviene la maduración del juicio moral, el desarrollo cognitivo, la afectividad y la situación médica del menor. Se considera que la aparición del 'pensamiento moral convencional' se produce entre los 10 y 12 años. A partir de 12 años, el menor posee competencia para la toma de decisiones en el ámbito médico, según se demuestra en los estudios que han empleado la *herramienta MacArthur* adaptada a población pediátrica. Este instrumento, basado en un modelo cognitivo de capacidad mental, trata de una entrevista semiestructurada de preguntas agrupadas en cuatro dimensiones: comprensión, apreciación, razonamiento y expresión de elección⁽¹⁸⁾.

La autonomía en desarrollo del adolescente también es clave para el **consentimiento informado**. El consentimiento o asentimiento del menor es un requerimiento fundamental para la toma de decisiones médicas, contemplado en los códigos éticos internacionales y legislaciones nacionales y autonómicas aplicables. En España, el menor puede consentir por sí mismo en el ámbito sanitario, en general, a partir de los 16 años (salvo incapacidad), o tras su emancipación, exceptuándose de este régimen «la práctica de ensayos clínicos y la práctica de técnicas de reproducción humana asistida», para las que rige la mayoría de edad civil (18 años), y aquellas intervenciones que supongan un riesgo grave para su salud, en las que la decisión corresponde a los padres, si bien es preceptivo tener en cuenta la opinión del menor mayor de 16 años⁽¹⁸⁾. A los menores, inclusive los menores de 16 años, se les debe tratar con pleno respeto a su dignidad, personalidad, intimidad y demás derechos fundamentales, y a su propia autonomía, y a los que se debe implicar en la toma de decisiones de forma adaptada a su capacidad de comprensión, ya que la actitud del afectado es fundamental para restaurar su salud.

Para que el consentimiento sea adecuadamente informado, el estándar aceptado es que el profesional de la salud debe proporcionar la información necesaria y comprensible para que un paciente pueda tomar una decisión informada. En una población adolescente, un **enfoque más personalizado** es apropiado para el consentimiento (o el asentimiento en el caso de menores) informado. Este enfoque individualiza la información proporcionada en función de las necesidades específicas, preguntas y factores contextuales. El proceso de asesoramiento genético puede adaptarse de forma natural a las necesidades asociadas con el desarrollo de la autonomía de los adolescentes⁽¹⁷⁾.

La no maleficencia: evitar daños

La no maleficencia se relaciona con asegurar que el proceso de asesoramiento genético no perjudique al adolescente⁽¹⁷⁾. En este contexto se pueden evidenciar distintos daños potenciales:

- *El daño asociado a que el adolescente no realice una completa decisión informada con el consiguiente perjuicio en su autonomía y con consecuencias emocionales y psicológicas.* Estos daños potenciales pueden ser mitigados con la provisión de un asesoramiento genético que tenga en cuenta la ética basada en el cuidado.
- *El daño relacionado con la vulneración de la privacidad del estado de riesgo o del diagnóstico genético de los adolescentes, que puede conducir a discriminación u otros resultados perjudiciales.* Aunque otros

familiares puedan estar interesados en conocer los detalles sobre el riesgo y/o la enfermedad genética del adolescente, esa información solo puede compartirse con el adolescente y sus padres o tutores.

- *El impacto negativo potencial a corto y largo plazo en su dinámica y relaciones familiares.* En este sentido, es importante explorar si existen límites a la autonomía de un progenitor/cuidador para tomar decisiones respecto al conocimiento del riesgo genético de su hijo de desarrollar una enfermedad por su mejor interés, teniendo en cuenta los deseos del adolescente y la motivación de los padres para buscar dicha información. Y es útil reflexionar con ellos cómo esa información va a impactar en el adolescente y el potencial estigma asociado, sobre todo si ese conocimiento anticipado no tiene ningún beneficio preventivo a corto plazo y puede diferirse en el tiempo⁽¹⁷⁾.

El principio de beneficencia

El asesoramiento genético en los adolescentes puede tener un impacto positivo, con los siguientes resultados:

- *Alivio de la culpa, al entender la causa de la enfermedad.* Esta es una cuestión crítica, dado que, en ausencia de una explicación adecuada de la causa de la enfermedad, el adolescente puede construir su propia explicación errónea y puede desarrollar sentimientos de culpa, fatalidad o ausencia de esperanza. En el proceso de asesoramiento genético se debe ayudar a comprender la etiología de la enfermedad, a explorar su sentido de responsabilidad, normalizar sus sentimientos y procurar el entorno óptimo de apoyo.
- *Disminución del impacto de la ansiedad por riesgo de padecer la enfermedad.* Malentendidos o incógnitas sobre el estado de riesgo genético para el adolescente o sus familiares pueden ser peor que la realidad de su verdadero riesgo. A veces, se realiza una falsa sobreestimación del riesgo que lleva a considerar la imposibilidad de no desarrollar la enfermedad o tener una descendencia sana; y su aclaración permite despejar el horizonte y abrir la posibilidad de la reproducción para aquellos que antes sintieron que no era una opción, trabajando en las respuestas afectivas asociadas con la información correcta.
- *Disminución del estigma interno y aumento del empoderamiento y autosuficiencia.* El estigma (un proceso por el cual los individuos se devalúan ellos mismos, como resultado de tener una enfermedad genética) puede reducirse a través del asesoramiento genético. El empoderamiento, polo opuesto del estigma interiorizado ha demostrado ser un resultado central del asesoramiento genético⁽¹⁹⁾.

El principio de justicia

La justicia se relaciona con el trato justo de las personas en el sistema de salud, por lo cual las personas con enfermedades genéticas o en riesgo de padecerlas deben ser tratadas de la misma manera. Si el asesoramiento genético se restringe solo a la población adulta se pierde la oportunidad de actuar en el periodo crítico de la adolescencia en el que el bienestar emocional y el desarrollo social podrían ser apoyados y promovidos. El asesoramiento genético disponible para adolescentes (afectados o en riesgo) ayudaría a abordar precozmente los conceptos erróneos antes de que se hayan considerado completamente las decisiones importantes de la vida y mientras la identidad propia está en desarrollo. Además, proporcionar este servicio para la unidad familiar (padres y adolescentes, afectados o en riesgo) podría ayudar a fortalecer aún más el apoyo familiar. El principio de justicia también se relaciona con la asignación de recursos dentro de un sistema de salud, y si el asesoramiento genético se considera valioso también debe implementarse en el entorno del adolescente⁽¹⁷⁾.

Conclusiones

En un mundo con un número creciente de adolescentes que componen una cuarta parte de la población mundial, y con un aumento exponencial del uso de pruebas genéticas y genómicas, el asesoramiento genético de los adolescentes es un proceso clave en los servicios de salud. El asesoramiento genético para adolescentes no puede proporcionarse exactamente de la misma manera que para adultos, sino que debe adaptarse eficazmente a sus necesidades específicas teniendo en cuenta el desarrollo cognitivo y emocional que se produce en este período; y hay que considerar siempre, los principios bioéticos de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia. La investigación futura debería mejorar la comprensión de las experiencias vividas de los adolescentes con respecto al asesoramiento genético, así como las formas en que los servicios podrían rediseñarse para satisfacer mejor sus necesidades⁽²⁰⁾. Es importante, incluir en estos estudios una población étnicamente más diversa y la investigación sobre las consecuencias del uso de las pruebas genómicas en los adolescentes.

La investigación futura debería mejorar la comprensión de las experiencias vividas de los adolescentes con respecto al asesoramiento genético, el impacto del uso de las pruebas genómicas, así como las formas en que los servicios podrían rediseñarse para satisfacer mejor sus necesidades, incluyendo una población étnicamente más diversa

Bibliografía

1. McGill BC, Wakefield CE, Vetsch J, Barlow-Stewart K, Kasparian NA, Patenaude AF, et al. Children and young people's understanding of inherited conditions and their attitudes towards genetic testing: A systematic review. *Clin Genet*. 2019 Jan;95(1):10-22.
2. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Disponible en <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945> (último acceso 6 de mayo 2022)
3. Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos. UNESCO, 2003. Disponible en https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000136112_spa (último acceso 6 de mayo de 2022).
4. García-Miñaur S. Consulta de genética clínica y diagnóstico genético prenatal. *Pediatr Integral* 2014; XVIII(8): 507-514.
5. Ad Hoc Committee on Genetic Counseling. *Am. J. Human Genetics*, 1975, pp. 240-241.
6. Harper PS. *Practical genetic counselling*. 6th ed. Arnold: London 2003, p3.
7. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Estabrooks Hahn S, Strecker MN, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' task force report. *J. Genet. Couns*, 2006, 15 (2), 77-83.
8. Informe del Comité de Bioética de España sobre el Consejo Genético Prenatal (2015). Disponible en <http://assets.comitedebioetica.es/files/documentacion/consejo-genetico-prenatal.pdf> (último acceso 6 de mayo de 2022).
9. Eryl McNally (chair) and Anne Cambon-Thomsen (rapporteur). 25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing. European Commission. Directorate-General for Research Directorate C – Science and Society. Unit C3 – Ethics and Science, Brussels, 2004.
10. 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. Disponible en https://www.sanidad.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/CarteraDeServicios/docs/OM_SSI_2065_2014.pdf (último acceso 6 de mayo de 2022).
11. Patton GC, Temmerman M (2016) Evidence and evidence gaps in adolescent health. *J Adolesc Health* 59(4S): S1-S3. <https://doi.org/10.1016/j.jadohealth.2016.08.001>.
12. Young MA, Thompson K, Lewin J, Holland L. A framework for youth-friendly genetic counseling. *J Community Genet*. 2020 Apr;11(2):161-170.
13. Vetsch J, Wakefield CE, Warby M, Tucker KM, Patterson O, McGill BA et al. Cancer-related genetic testing and personalized medicine for adolescents: a narrative review of impact and understanding. *J Adolesc Young Adult Oncol* 2018; 7(3):259-262.
14. Pichini A, Shumaan C, Kaufman M, Chitayat D, Babul-Hirji R. Experience with genetic counselling: the adolescent perspective. *J Genet Couns* 2016; 25:583-595.
15. McGill BA, Wakefield CE, Vetsch J, Barlow-Stewart K, Kasparian NA, Patenaude AF et al. Children and young people's understanding of inherited conditions and their attitudes towards genetic testing: a systematic review. *Clin Genet* 2018; 95(1):10-22.
16. Peters-Brown T, Fry-Mehlretter L. Genetic counseling for pregnant adolescents. *J Genet Couns* 1996; 5(4):155-168.
17. Ryan J, Virani A, Austin JC. Ethical issues associated with genetic counseling in the context of adolescent psychiatry. *Appl Transl Genom*. 2015 Jun 27; 5:23-9.
18. Boceta R, Martínez-Casares O, Albert M. El consentimiento informado en el menor maduro: comprensión y capacidad de decisión. *An Pediatr* 2021; 95(6):413-422.
19. McAllister M, Payne K, MacLeod R, Nicholls S. Patient empowerment in clinical genetics services. *J. Health Psychol*, 2008; 13 (7), 895.
20. Wainstein T, Marshall SK, Ross CJD, Virani AK, Austin JC, Elliott AM. GenCOUNSEL Study. Experiences with genetic counseling, testing, and diagnosis among adolescents with a genetic condition: a scoping review. *JAMA Pediatr*. 2022 Feb 1;176(2):185-195.

Bibliografía recomendada

- Boceta R, Martínez-Casares O, Albert M. El consentimiento informado en el menor maduro: comprensión y capacidad de decisión. *An Pediatr* 2021; 95(6):413-422.
- McGill BC, Wakefield CE, Vetsch J, Barlow-Stewart K, Kasparian NA, Patenaude AF, et al. Children and young people's understanding of inherited conditions and their attitudes towards genetic testing: A systematic review. *Clin Genet*. 2019 Jan;95(1):10-22.
- Ryan J, Virani A, Austin JC. Ethical issues associated with genetic counseling in the context of adolescent psychiatry. *Appl Transl Genom*. 2015 Jun 27; 5:23-9.
- Wainstein T, Marshall SK, Ross CJD, Virani AK, Austin JC, Elliott AM. GenCOUNSEL Study. Experiences with genetic counseling, testing, and diagnosis among adolescents with a genetic condition: a scoping review. *JAMA Pediatr*. 2022 Feb 1;176(2):185-195.
- Young MA, Thompson K, Lewin J, Holland L. A framework for youth-friendly genetic counseling. *J Community Genet*. 2020 Apr;11(2):161-170.

PREGUNTAS TIPO TEST

- 1. El proyecto Genoma Humano NO ha propiciado:**
 - a) Mayor conocimiento de la base molecular de las enfermedades genéticas.
 - b) Avance de las técnicas genéticas y genómicas.
 - c) Identificación de nuevos genes asociados a patología en humanos.
 - d) Encarecimiento de los estudios genéticos.
 - e) Mayor disponibilidad de los estudios genéticos.

- 2. Seleccione la OPCIÓN CORRECTA respecto al proceso de asesoramiento genético:**
 - a) Es un proceso directivo.
 - b) Sólo está indicado tras el resultado de una prueba genética.
 - c) Es un proceso de comunicación, información y ayuda.
 - d) Puede proporcionarlo cualquier profesional sin competencias específicas.
 - e) La especialidad de Genética Clínica está aprobada en España desde hace una década.

- 3. El consentimiento informado SE RELACIONA con el principio bioético de:**
 - a) Autonomía.
 - b) Beneficencia.
 - c) No maleficencia.
 - d) Justicia.
 - e) Ninguno de los anteriores

- 4. Señale el potencial resultado del proceso de asesoramiento genético, NO ASOCIADO al principio de beneficencia:**
 - a) Alivio de la culpa.
 - b) Vulneración de la privacidad.
 - c) Disminución de la ansiedad.
 - d) Disminución del estigma.
 - e) Aumento del empoderamiento.

- 5. Respecto al asesoramiento genético en los adolescentes, SEÑALE LA FALSA:**
 - a) Tienen un marco de referencia específico.
 - b) Se deben tener en cuenta los principios bioéticos.
 - c) La promoción de la autonomía del adolescente está exenta de complejidades.
 - d) Se precisan estudios sobre las experiencias de los adolescentes en relación con este proceso.
 - e) Es importante incluir en esos estudios a población diversa.

Respuestas en la página 102