

ASESORÍA GENÉTICA EN HEMOFILIA

Riva Miller

Katharine Dormandy Haemophilia Centre
and Haemostasis Unit
Royal Free Hospital NHS Trust
Londres, Reino Unido

Publicado por la Federación Mundial de Hemofilia (FMH).

© Copyright World Federation of Hemophilia, 2002

La FMH alienta la redistribución de sus publicaciones por organizaciones de hemofilia sin fines de lucro con propósitos educativos. Para obtener la autorización de reimprimir, redistribuir o traducir esta publicación, por favor comuníquese con el Departamento de Comunicación a la dirección indicada abajo.

Se puede acceder a esta publicación en la página web de la Federación Mundial de la Hemofilia, **www.wfh.org**. También pueden solicitarse copias adicionales a la FMH en:

World Federation of Hemophilia
1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA
Tel. : (514) 875-7944
Fax : (514) 875-8916
E-mail: wfh@wfh.org
Internet: www.wfh.org

El objetivo de la serie *Tratamiento de la hemofilia* es proporcionar información general sobre el tratamiento y manejo de la hemofilia. La Federación Mundial de Hemofilia no se involucra en el ejercicio de la medicina y bajo ninguna circunstancia recomienda un tratamiento en particular para individuos específicos. Las dosis recomendadas y otros regímenes de tratamiento son revisados continuamente, conforme se reconocen nuevos efectos secundarios. La FMH no reconoce, de modo explícito o implícito alguno, que las dosis de medicamentos u otras recomendaciones de tratamiento en esta publicación sean las adecuadas. Debido a lo anterior, se recomienda enfáticamente al lector buscar la asesoría de un consejero médico y/o consultar las instrucciones impresas que proporciona la compañía farmacéutica antes de administrar cualquiera de los medicamentos a los que se hace referencia en esta monografía.

Las afirmaciones y opiniones aquí expresadas no necesariamente representan las opiniones, políticas o recomendaciones de la Federación Mundial de Hemofilia, de su Comité Ejecutivo o de su personal.

Editor de la serie:
Dr. Sam Schulman

Índice

Introducción.....	1
Respecto a la asesoría genética.....	1
Definición de asesoría.....	1
¿Quién debe proporcionar asesoría genética?	2
Niveles de asesoría.....	2
¿Cuándo es el mejor momento para tocar el tema de la herencia?.....	2
Consideraciones éticas	3
Pruebas genéticas en menores.....	3
Factores que inciden sobre la asesoría genética.....	4
Enfoques de asesoría genética	7
Principios básicos de asesoría	7
Objetivos de la asesoría genética	7
Mapa para la sesión.....	8
Ilustración de un caso	12
Conclusión	14
Agradecimientos.....	15
Sobre la autora.....	15
Referencias	16
Glosario.....	16

Asesoría genética en hemofilia

Riva Miller

Introducción

La asesoría genética constituye una parte importante del cuidado de la hemofilia, ya sea en países que se encuentran a la vanguardia en diagnóstico y tratamiento, o en los que cuentan con pocas facilidades para ello. Con ciertos conocimientos, es posible ayudar a personas con hemofilia, a portadoras y a sus familias a tomar decisiones más informadas respecto a tener hijos cuando existe la posibilidad de que éstos nazcan con hemofilia.

La asesoría genética integral consiste en abordar una amplia gama de temas y ofrecer un conjunto de pruebas de diagnóstico y para portadoras. Sin embargo, aun la información básica puede constituir un primer paso a fin de ayudar a las personas a tomar decisiones que consideren adecuadas respecto a tener hijos. Proporcionar información es muy importante cuando los recursos de diagnóstico y tratamiento son limitados, así como en circunstancias en las que existe un mayor riesgo de enfermedades hereditarias, como en el caso del matrimonio entre parientes consanguíneos (1).

La asesoría genética no se apoya únicamente en productos costosos. Sin embargo, sí se requieren conocimientos sobre aspectos hereditarios de la hemofilia y sensibilidad para hablar con personas cuyas diferentes situaciones religiosas, culturales, sociales y personales afectan profundamente sus decisiones respecto a tener hijos. Las percepciones personales sobre la hemofilia también afectan estas decisiones; tales percepciones son diferentes en cada persona y, sin duda, están influenciadas por el tratamiento e instalaciones para el cuidado integral de la hemofilia de que disponen en sus países.

Una vez reconocida la importancia de la asesoría genética, a la par de la de pruebas de laboratorio y cuidados clínicos, es relativamente fácil

integrarla a la atención médica de rutina en todos los países, independientemente del nivel de las instalaciones y servicios disponibles. En algunas instalaciones médicas que cuentan con recursos técnicos de alto nivel, es posible subestimar fácilmente el lugar que la asesoría genética ocupa entre todos los cuidados para la hemofilia, con base en suposiciones de que las personas han analizado y comprendido problemas relativos a aspectos hereditarios que podrían tener que enfrentar, aunque esto no siempre es así. En otras instalaciones que cuentan con cierta capacidad de diagnóstico, la asesoría genética podría omitirse por falta de personal capacitado o dispuesto a asumir la tarea. En países en desarrollo, donde hay relativamente pocas instalaciones para el cuidado médico, la asesoría genética podría ser considerada una tarea demasiado compleja entre otros muchos problemas médicos y sociales. Es en estos casos en los que más se puede contribuir para ayudar a las personas a tomar decisiones más informadas respecto a tener hijos.

Esta monografía, basada en experiencias de trabajo en instalaciones que cuentan con diversos grados de capacidad y servicios (Reino Unido (RU), Estados Unidos (EU), India, Paquistán, Filipinas, Irán y Hong Kong), hace un repaso de la asesoría genética, centrándose en algunos aspectos relevantes para países en desarrollo. Incluye algunos principios rectores de asesoría y un marco de trabajo para la práctica (2), que puede adaptarse de manera adecuada a una variedad de escenarios diversos.

Respecto a la asesoría genética

Definición de asesoría

La palabra “asesoría” es, a menudo, mal interpretada. En muchos países constituye un concepto ajeno. Por lo tanto, es importante

establecer cierto entendimiento común respecto a lo que es la asesoría y lo que implica. Hay diferencias entre tener una plática, proporcionar información y brindar asesoría. La plática presupone un diálogo, pero no implica el uso de un método para asegurarse de que la información proporcionada por el profesional de la salud sea comprendida y aceptada. Proporcionar información forma parte integral de todos los cuidados para la salud, pero no necesariamente implica que se establezca un diálogo o que se valoren la comprensión y creencias del paciente. La asesoría, por otro lado, es una forma de abordar las implicaciones de la información y de lograr un mejor entendimiento entre el trabajador de la salud y el paciente, respecto a una serie de temas.

La asesoría genética en hemofilia se centra en hechos relativos al trastorno médico (qué es, cómo se trata y cómo se transmite de generación a generación); inquietudes individuales y de pareja relacionadas con la enfermedad; creencias y deseos de la persona que aborda los aspectos hereditarios de la hemofilia, así como de otras personas que podrían verse afectadas.

¿Quién debe proporcionar asesoría genética?

Médicos y enfermeras son las personas más adecuadas para abordar temas relacionados con aspectos hereditarios durante la atención de rutina a pacientes. Su relación con los pacientes, así como el papel específico que desempeñan como promotores de la salud y sus cuidados, les brindan oportunidades más adecuadas y acceso a familias que podrían verse afectadas por la hemofilia. No obstante, otros trabajadores de la salud podrían colaborar para ofrecer cierto grado de asesoría genética a través del papel específico que desempeñan con sus pacientes. En muchos países, los fisioterapeutas mantienen un contacto importante con pacientes con hemofilia, especialmente en lugares con recursos limitados o escasos, por lo que puede capacitarseles para brindar algo de asesoría genética mientras atienden a sus pacientes, sencillamente verificando el conocimiento que éstos tienen de la hemofilia, proporcionando algo de información y facilitando vínculos con expertos adecuados. Lo anterior también aplica a trabajadores sociales y psicólogos. En algunas

circunstancias, el personal de laboratorio entrega resultados a los pacientes y, de manera similar, podría desarrollar las habilidades requeridas para proporcionar cierta asesoría genética a fin de aprovechar este contacto de manera óptima. Los miembros de una sociedad de hemofilia que tienen conocimientos e interés pueden incrementar sus habilidades a fin de brindar asesoría e información a los demás miembros. Estas personas son un recurso clave para obtener la confianza de los miembros y sus familias y ofrecerles apoyo. En muchos casos, pueden ser el punto de contacto inicial. Para aprovechar al máximo estas oportunidades, es necesario tener vínculos adecuados con expertos en información y asesoría genética, tales como hematólogos interesados, a fin de brindar un servicio integral en esta área del cuidado de la hemofilia.

Niveles de asesoría

De lo anterior se desprende que puede brindarse asesoría genética de diferentes niveles y profundidad que aborda diferentes aspectos. Los requisitos básicos para proporcionar asesoría son conocimiento de patrones hereditarios y de las pruebas que se encuentran disponibles, así como personal que pueda interpretar los resultados de tales pruebas. Los médicos deben asumir gran parte de la responsabilidad para supervisar el área de asesoría genética y asegurar que dicha asesoría la realicen personas bien informadas.

¿Cuándo es el mejor momento para tocar el tema de la herencia?

Idealmente, en el caso de mujeres que tienen una historia personal o familiar de trastornos de la coagulación, la posibilidad o certeza de que se trate de una portadora de hemofilia debe tratarse tan pronto como sea posible, antes de que su salud o la de sus descendientes pudiera verse afectada. En el caso de pacientes que se sabe que tienen hemofilia, siempre que sea posible deben aprovecharse las oportunidades para verificar su grado de conocimiento sobre la hemofilia y sus aspectos hereditarios. Debe instruirse a las portadoras sobre la posibilidad de heredar o transmitir la hemofilia cuando contemplen posibilidades de matrimonio o antes de que empiecen a concebir niños. Asimismo, el tema de la herencia debe tratarse cuando se

diagnostica hemofilia por primera vez a un adulto o un niño.

Tener acceso a mujeres portadoras es a menudo difícil y depende principalmente de la voluntad que el paciente índice o indicador (la persona que acude a recibir tratamiento médico, por lo general adultos con hemofilia o un niño con hemofilia y sus padres) tenga para informar a otros miembros de su familia. Obtener más información sobre las portadoras de una familia y animarlas a que reciban asesoría puede formar parte de las consultas médicas con pacientes índice.

Consideraciones éticas

Las consideraciones éticas incluyen derechos humanos y aspectos relacionados con el consentimiento y la confidencialidad. Éstas se aplican a la asesoría genética tanto en el contexto nacional como internacional y varían de acuerdo con las costumbres jurídicas y sociales de los diferentes lugares. La inquietud respecto la divulgación a terceros (miembros de la familia, compañías de seguros, etc.) de información personal (como los resultados de una prueba genética) y la preservación de la confidencialidad pueden presentar problemas para algunas personas debido a que las pruebas genéticas podrían revelar información inesperada o inconveniente, por ejemplo sobre paternidad.

Si bien las personas tienen derecho a la confidencialidad en cuanto a sus asuntos personales, esto genera preocupación respecto al derecho que, quienes podrían verse afectados al heredar una enfermedad genética, tienen de recibir esta información pertinente. Los miembros de la familia no informados podrían verse afectados de diversas formas. Por ejemplo, alguien que no sabe que tiene hemofilia podría carecer de cuidados y tratamiento médico adecuados, o una portadora podría no saber que tiene niveles bajos de factor VIII. Por otro lado, una mujer podría pensar que es portadora de la hemofilia cuando en realidad no lo es debido a una paternidad diferente a la que supone.

La información que los profesionales de la salud divulguen a miembros de la familia deberá regirse por normas de confidencialidad aceptadas que alientan a las personas a que sean ellas mismas quienes divulguen lo relacionado con la herencia de la hemofilia a las personas que podrían beneficiarse de tal información. Sin embargo, los mejores intereses de la persona con hemofilia, su pareja, hermana o hijo de una portadora pueden entrar en conflicto. Este es el tipo de problemas que la asesoría genética puede abordar y valorar.

En el ámbito del cuidado de la salud, parte del cuidado responsable es obtener el consentimiento informado para cualquier tratamiento, prueba genética o de detección que se ofrezca. Las familias que enfrentan trastornos genéticos serios necesitan oportunidades para obtener información confiable y evaluarla antes de tomar decisiones respecto a su vida o la de sus hijos futuros. Aspectos clave de la hemofilia son el diagnóstico de niños y adultos sintomáticos y pruebas presintomáticas para aquellas personas que podrían beneficiarse con tratamientos preventivos. En beneficio de la salud de portadoras potenciales, de hijas de portadoras obligadas y de quienes padecen de hemofilia, es importante que se les realicen pruebas de niveles de factor VIII y IX.

Pruebas genéticas en menores

Las pruebas genéticas para verificar si un menor es portador de un gene causante de alguna enfermedad generan controversia respecto a quién debería dar su consentimiento, cuando debería abordarse el asunto y cómo tener en cuenta los mejores intereses del menor. En todos los contextos, deben tomarse en cuenta los aspectos físicos, emocionales, sociales, culturales y psicológicos que afectan al menor y a su familia. En muchos países occidentales, las cortes juzgarán que la verdad es lo mejor para el menor. Esto podría variar en otros contextos y debe tomarse en cuenta al momento de abordar inquietudes relacionadas con aspectos hereditarios y de salud.

Las pruebas a portadoras menores constituyen un problema más complejo debido a que es

necesario obtener el consentimiento informado. La edad adecuada para empezar a tocar el tema de la herencia es una consideración fundamental en todos los países y sociedades. La edad a la que pueden realizarse pruebas y detección depende del punto de vista de los padres que, a su vez, están influenciados por dinámicas familiares y personales, creencias culturales y religiosas y por las leyes que gobiernan los derechos del menor. Aun cuando el menor comprenda las implicaciones y otorgue un claro consentimiento para las pruebas, éstas pueden dar origen a situaciones complejas, como aspectos relativos a la paternidad y cobertura de seguros futura.

Verificar los niveles de factor VIII de una menor que pudiera ser portadora de hemofilia constituye una oportunidad para hablar sobre aspectos hereditarios. Esto incluye hermanas portadoras conocidas y potenciales, sobrinas y sobrinos del paciente índice que pudieran ser portadoras o tener hemofilia. A menudo toma tiempo reunir a la familia ampliada para hablar al respecto. En algunos casos, la distancia geográfica, la falta de transporte y de recursos financieros pueden hacer que esto sea imposible.

A pesar de estos posibles obstáculos, deben aprovecharse todas las oportunidades para hablar de las pruebas a portadoras con padres y personas con hemofilia. Esto es particularmente importante cuando el seguimiento médico y el contacto futuros son inciertos y estos jóvenes tal vez no puedan tener acceso a las pruebas posteriormente, cuando vayan a tener sus propios hijos.

Factores que inciden en la asesoría genética

Existe una serie de factores que inciden en la asesoría genética, los cuales deben ser tomados en consideración al abordar este aspecto del cuidado de la hemofilia. Algunos factores son universales, tales como la influencia que las diversas percepciones sobre la hemofilia tienen en las decisiones de las personas respecto a tener hijos. Otros factores son más específicos de países en desarrollo, donde las pruebas de

diagnóstico y el tratamiento pudieran estar limitadas y fuera necesario tomar en cuenta una serie de factores divergentes.

Percepciones sobre la hemofilia

Las percepciones sobre la hemofilia son complejas e inciden de manera importante en las decisiones que la gente toma respecto a tener un hijo que pudiera verse afectado (4). Las creencias personales y religiosas y las tradiciones culturales también moldean estas percepciones e inciden en las actitudes generales respecto a enfermedades, discapacidades y tratamiento médico. Debido a su profundo impacto, *siempre* deben explorarse estas creencias con los pacientes. A la par de estas influencias, la prognosis, o el curso de la enfermedad, se ve afectada por la disponibilidad de pruebas de diagnóstico y tratamiento (4). En países desarrollados, con tratamiento adecuado disponible, la hemofilia tal vez no parezca una enfermedad tan difícil de sobrellevar. La prognosis es diferente en donde las oportunidades de tratamiento son limitadas y, en consecuencia, las articulaciones de los menores se ven afectadas a una edad muy temprana. En tales situaciones, la enfermedad tiene un profundo impacto en la vida cotidiana, personal, social y económica del enfermo y su familia. Además, los diversos miembros de la familia tienen sus propias perspectivas. Con frecuencia, las hermanas de personas con hemofilia no están bien informadas. Podrían desconocer que pueden ser portadoras. Estarán influenciadas por lo que ocurra con su hermano u otro pariente de su familia.

En muchas culturas es común que los padres políticos de la pareja ejerzan una influencia considerable para aceptar aspectos como la discapacidad, tener hijos y la forma de manejar la hemofilia. Con frecuencia, los parientes políticos carecen de información sobre los aspectos médicos de la hemofilia.

Factores relativos a la divulgación

El hecho de que la persona que padece hemofilia o sus familiares hablen abiertamente o no sobre el tema está estrechamente ligado a las percepciones personales sobre la hemofilia. Algunas veces, un varón con hemofilia no desea

y no puede aceptar su padecimiento y, por lo tanto, tiene reticencia a decirle a su hija que es portadora, temiendo el rechazo de su pareja y sus descendientes. Esto podría ocasionar que la hija tuviera problemas sin resolver e ideas equivocadas sobre la hemofilia. O bien, el padre con hemofilia podría querer hablar con sus hijas, pero su esposa se resiste debido al efecto que esto podría tener en las posibilidades de matrimonio de las hijas. En otras situaciones, los miembros de la familia podrían desconocer las posibilidades de heredar el padecimiento. Los padres podrían no hablar a sus hijas respecto a esto, o los parientes con hemofilia podrían no transmitirse la información entre ellos.

Algunas personas con hemofilia pueden tener ideas equivocadas respecto al padecimiento. Podrían creer que no es un problema, o que es devastador y fatal por haber visto a algunas personas que padecen VIH y hemofilia.

Las hijas portadoras pueden tener problemas respecto a quien informar y cuando. Podrían tener miedo de que esto afecte sus posibilidades de matrimonio. También podría haber un sentimiento de culpa por transmitir la enfermedad (5).

Severidad de la hemofilia

La severidad de la hemofilia A y B siempre debe tomarse en cuenta durante la asesoría genética ya que esto también afecta las percepciones sobre la hemofilia. Si bien las personas con hemofilia menos severa que no padecen hemorragias espontáneas parecen tener menos problemas cotidianos, las hemorragias traumáticas (por accidentes, actividades o procedimientos agresivos como una cirugía) podrían ocasionar daños articulares severos a largo plazo. La falta de diagnóstico de la hemofilia, aun cuando es leve o moderada, puede constituir un riesgo para la salud y la vida de la persona afectada (6).

Claridad del diagnóstico

En algunos países puede haber confusión para diagnosticar hemofilia A y B y otros trastornos de la coagulación. Esto ocurre particularmente en lugares donde hay un alto porcentaje de trastornos de la coagulación debidos a

matrimonios entre parientes consanguíneos. Una familia podría tener varios miembros afectados o una combinación de trastornos de la coagulación. Esto complica la asesoría genética.

Prioridades en el cuidado de la salud

Las prioridades en el cuidado de la salud en general y de la hemofilia en particular podrían dificultar el suministro de cuidados, aun limitados, debido al alto costo del tratamiento. La proporción de personas afectadas por hemofilia es pequeña en comparación con padecimientos más comunes (tales como tuberculosis, enfermedades cardiovasculares e infecciosas, diabetes, diarrea), particularmente en países en desarrollo (6). Muchos países en desarrollo carecen de productos sanguíneos de tratamiento o cuentan con cantidades muy limitadas y no cuentan con instalaciones para el diagnóstico de la hemofilia y para realizar pruebas a portadoras. En el suministro de cuidados para la hemofilia, la primera prioridad son laboratorios de diagnóstico confiables, junto con una estructura de cuidados clínicos para tales diagnósticos (7, 8, 9). Aun en lugares donde todavía no existen estas instalaciones, siempre que sea posible puede distribuirse información básica sobre hemofilia entre una amplia gama de proveedores de cuidados para la salud a fin de asegurar que los pacientes que se sospecha padecen trastornos de la coagulación no reciban tratamiento inadecuado. Por ejemplo, en un país en desarrollo se realizaron muchas histerectomías a mujeres que después fueron diagnosticadas con un trastorno de la coagulación hereditario. La tarea de distribuir información sobre trastornos de la coagulación hereditarios inevitablemente caerá en unos cuantos médicos interesados que se la impondrán a sí mismos. Los hematólogos calificados podrían asumir la tarea de distribuir información entre colegas de especialidades que tengan más posibilidades de atender a pacientes con trastornos de la coagulación, tales como médicos generales, dentistas, ginecólogos, obstetras y pediatras.

Consideraciones prácticas

El acceso al diagnóstico y cuidado en países donde hay pocas instalaciones especializadas, grandes distancias que recorrer y recursos

financieros muy limitados reduce drásticamente las oportunidades para realizar pruebas a las muchas personas afectadas. En muchos países también hay diferencia entre el cuidado en zonas rurales y urbanas. En algunos países las barreras del idioma pueden ser un problema. En India, por ejemplo, hay 14 idiomas oficiales y 500 diferentes dialectos, así como diferentes castas y subcastas con muchas religiones. Esto complica todavía más la asesoría genética.

Actitudes hacia la discapacidad

Tener un hijo varón sano es particularmente importante en las culturas predominantemente masculinas. Las parejas pueden intentar varias veces procrear un hijo varón sano lo que podría ocasionar que algunas familias llegaran a tener varios hijos con hemofilia. Las diferentes creencias religiosas inciden considerablemente en las actitudes hacia la discapacidad.

Creencias religiosas y éticas

Las diferentes creencias religiosas, éticas y culturales relacionadas con el matrimonio, la procreación, la discapacidad y las relaciones sexuales pueden incidir en la forma en la que personas y familias manejan enfermedades y discapacidades heredadas. Un reto importante para los profesionales de la salud es equilibrar las realidades de la herencia de la hemofilia con esperanza y acciones que vayan de acuerdo con las creencias religiosas de la persona.

Matrimonio

Las creencias respecto al matrimonio están sumamente influenciadas por la religión, pero también por tradiciones culturales y familiares. Por ejemplo, en países donde el Islam es la religión dominante, se insiste en que las parejas se casen jóvenes. Los matrimonios entre parientes cercanos son frecuentes, como en el caso de los santos del Islam que sirven de modelo para algunas familias religiosas. En India, un varón con hemofilia podría encontrar pareja, pero una mujer que da a luz un hijo con una discapacidad corre el riesgo de ser rechazada por sus parientes políticos.

Tabúes sexuales

Las tradiciones relacionadas con la experiencia sexual también son relevantes para la asesoría genética. La edad para el casarse y tener

relaciones sexuales incide en el momento adecuado para tocar temas relacionados con aspectos hereditarios. En la mayoría de los países en desarrollo los adultos no hablan abiertamente sobre sexualidad con sus hijos. Los hijos obtienen información de sus amigos o, en raras ocasiones, de sus profesores. Todos evitan el tema.

Embarazarse y tener hijos

En la mayoría de países en desarrollo tener hijos es visto como “establecer” una familia y apoyar la continuación de la descendencia. Por lo tanto, en algunas familias hay varios niños con hemofilia. En los países islámicos, la presión para tener hijos se incrementa después del matrimonio; el divorcio es frecuente si las parejas no pueden tener hijos. La terminación del embarazo es a menudo un tema delicado; muy rara vez constituye una opción para los católicos religiosos. En el judaísmo y el Islam hay permiso para poner fin al embarazo cuando hay un trastorno genético. Además, puede haber excepciones que permiten la contracepción cuando hay un problema médico serio. En algunas sociedades de predominancia masculina los hombres no aceptan la vasectomía. La prevención del embarazo a causa de una discapacidad o por cualquier otro motivo es difícil. Sin embargo, en algunos países se permite la terminación del embarazo si hay un trastorno genético. En India, las mujeres con un trastorno genético llevan un estigma por lo que con frecuencia desean poner fin al embarazo cuando el feto es femenino.

Portadoras

Las portadoras de hemofilia podrían enfrentar algunas dificultades para contraer matrimonio y a menudo conservan en secreto su calidad de portadoras. Las portadoras sintomáticas que tienen largos periodos menstruales podrían enfrentar dificultades adicionales debidas a obligaciones religiosas de oración y ayuno. Esto puede ser muy vergonzoso para su familia y podría ocasionar sentimientos de culpa. En muchos casos no buscan apoyo médico. Las mujeres religiosas a menudo evitan acudir a médicos varones, pero al mismo tiempo la confianza en médicos mujeres es muy poca en algunos países en desarrollo.

Circuncisión

La circuncisión es muy importante en las religiones islámica y judía. Algunas personas religiosas no permitirían que sus hijas se casaran con varones que padecen hemofilia y no han sido circuncidados. Bajo la ley islámica, pueden hacerse excepciones en muy raras circunstancias si hay un riesgo médico serio. Este es un aspecto importante cuando existe el riesgo de una hemorragia severa, por lo que debe incluirse en la asesoría genética.

Enfoques de la asesoría genética

Los asuntos relativos al nacimiento son complejos aun sin los problemas de la herencia genética. Contar con información sobre aspectos hereditarios permite a las personas, cualquiera que sea su religión o creencias y nivel económico o educativo, tomar decisiones más informadas. Es necesario abordar el tema con sensibilidad, de acuerdo con las creencias, religión y valores familiares, particularmente en países en vías de desarrollo, donde muchas personas con hemofilia todavía no han sido diagnosticadas. Puede ser difícil saber dónde empezar cuando el nivel de conocimiento sobre la hemofilia y los recursos para su tratamiento son muy limitados y tal vez difíciles de alcanzar.

Contar con un marco teórico del cual partir para abordar estos problemas cuando se realiza asesoría genética puede ayudar a cubrir los diversos aspectos (2). Éste brinda al consejero un punto de partida para dirigir la práctica, así como para monitorear y evaluar los resultados de la asesoría. Las piedras angulares de este marco son: a) principios básicos de asesoría, b) claridad respecto a los objetivos de la asesoría genética, y c) el “mapa” o estructura para la sesión (10). El marco de referencia propuesto puede adaptarse fácilmente a diferentes enfoques y escenarios.

Principios básicos de asesoría

Los principios básicos que guían la práctica incluyen:

- No hacer *suposiciones* sobre los deseos, creencias, conocimientos o inquietudes de las personas, sino hacer preguntas;

- Establecer *pequeñas metas* para la sesión que puedan alcanzarse;
- Recordar que *todo lo que se diga causa un impacto*, por lo que las palabras deben elegirse cuidadosamente y evitarse el uso de jergas;
- *Compartir la responsabilidad* con pacientes y no tratar de tranquilizarlos respecto a problemas que no pueden resolverse fácilmente o cuando hay incertidumbre.

Objetivos de la asesoría genética

Ser claro respecto a los objetivos de la asesoría genética en cada circunstancia es de primordial importancia tanto para la persona que conduce la sesión como para la persona que busca ayuda o recibe información. La claridad sobre los objetivos de la asesoría ayuda a realizar las tareas de manera eficaz y en un periodo limitado de tiempo. Los objetivos principales de la asesoría genética son:

- Ayudar a las personas a *tomar decisiones informadas* respecto a su bienestar y el de sus descendientes.
- Asegurar que se obtenga el *consentimiento informado* para realizar pruebas y procedimientos y que la plática incluya información sobre:
 - hemofilia, su pronóstico y las opciones terapéuticas;
 - forma en la que se transmite la hemofilia;
 - pruebas para el diagnóstico de hemofilia y para portadoras, así como la confiabilidad de éstas;
 - procedimientos de detección de portadoras;
 - pruebas y diagnóstico prenatales y riesgos para la madre y el feto (11);
 - procedimiento para proporcionar información sobre resultados de pruebas;
 - puntos de vista respecto a la terminación del embarazo;
 - implicaciones para niños existentes o futuros y para otros miembros de la familia;
 - información inesperada o incómoda que podrían revelar las pruebas genéticas (por ejemplo, sobre paternidad).
- *Equilibrar las realidades* de la herencia de la hemofilia con los deseos y creencias religiosas y personales del paciente.

- Habilitar a los pacientes con hemofilia para que *divulguen* su condición y alerten a otros miembros de la familia respecto a riesgos hereditarios y apoyarlos en las decisiones que tomen.
- Ofrecer a personas, parejas y familias la *oportunidad* de ser incluidas en algunas sesiones de asesoría genética.

Mapa para la sesión

El “mapa” para la sesión incluye los pasos que pueden guiar la sesión de asesoría genética y que permiten cubrir muchos aspectos complejos durante el tiempo disponible.

Estos pasos se proporcionan como una guía para la plática. No son totalmente inclusivos o prescriptivos y no necesitan cubrirse en el mismo orden. Pueden adaptarse a cada situación.

1. *Presente* la plática y empiece a relacionarse con el paciente aclarando:

- Su papel (médico, fisioterapeuta o trabajador social o de laboratorio).
Por ejemplo: *“Soy el fisioterapeuta y, mientras tratamos su rodilla, me gustaría conocer lo que sabe respecto a la hemofilia y cómo se transmite de una persona a otra”*.
- El tiempo con el que se cuenta, lo que ayuda a ubicar los límites de la sesión y a que el paciente se sienta más cómodo.
Por ejemplo: *“Hoy nos reuniremos durante media hora, pero podríamos reunirnos de nuevo si fuera necesario”*.
- Lo que el paciente espera obtener de la reunión (expectativas), ya que esto guiará la mejor manera de empezar y aprovechar el tiempo.
Por ejemplo: *“¿Qué es lo que más le interesaría obtener de esta reunión?”*.
- Lo que considera necesario comunicar.
Por ejemplo: *“Quiero informarle lo que es la hemofilia y las pruebas que le podemos ofrecer”*.

2. Utilice preguntas a fin de determinar las *inquietudes, conocimientos, creencias y deseos de la persona*, antes de proporcionar información, ya que todos estos aspectos incidirán en la manera en la que se reciba dicha información. Asegúrese, tanto como le sea posible, que queda entendido que la hemofilia es un trastorno permanente de la coagulación que puede ocasionar discapacidad.

Por ejemplo:

“Dígame lo que sabe de la hemofilia”.

“¿De quién o cómo obtuvo esta información?”.

“¿Cuál es su punto de vista respecto a la posibilidad de tener un hijo con hemofilia?”.

“¿Cuáles son sus creencias sobre la manera en la que podría manejar y tratar a un hijo con hemofilia?”.

Cuando se habla con madres de pacientes con hemofilia respecto a sus hijas o hermanas, o con padres con hemofilia sobre sus hijas o hermanas, las siguientes preguntas podrían ayudar a determinar sus puntos de vista y, por ende, fomentar la reflexión sobre estos complejos temas.

Por ejemplo:

“¿A qué edad cree usted que puede hablarle a su hija sobre la hemofilia?”.

“¿Qué desea hacer respecto a informar a su hija que será portadora del gene de la hemofilia?”.

“¿Qué desea hacer respecto a informar a su hermana sobre la posibilidad de que sea portadora?”.

“¿Cuáles son sus creencias respecto a tener un hijo con hemofilia?”.

3. *Proporcionar información en pequeñas etapas* utilizando preguntas para descubrir cuánto se sabe, clarificar y corregir ideas equivocadas y después llenar vacíos de información. Esta es una manera de ir al ritmo del paciente, además de que evita hacer suposiciones y asegura la comprensión.

Por ejemplo:

“Dice que sabe poco respecto a la hemofilia, ¿qué es lo poco que sabe?”.

“Tiene razón en que tiene algo que ver con la sangre, pero no en que se pueda curar”.

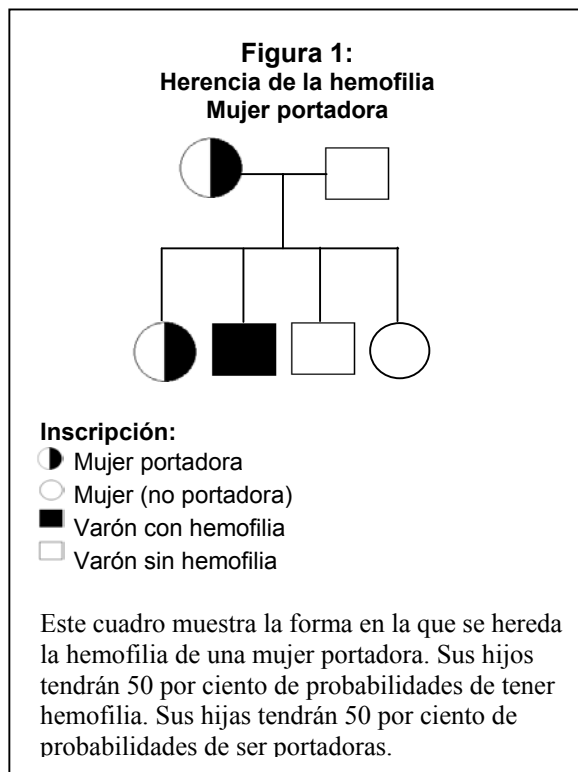
“Actualmente, en este país, podemos hacer pruebas para determinar si se trata de hemofilia o de otro trastorno de la coagulación. En el caso de la hemofilia, podemos ofrecerle cierto tratamiento si tiene un hijo con hemofilia. Este tratamiento sólo ayudará a detener una hemorragia, pero no curará el padecimiento, que es permanente”.

Este enfoque es particularmente importante al hablar de complejas pruebas prenatales y las etapas que involucran (véase el número 15).

4. *Verifique la comprensión* a lo largo de toda la plática haciendo preguntas a los pacientes para asegurarse de que han entendido todo lo que se ha hablado.

Por ejemplo: “¿Puede decirme lo que hasta ahora ha comprendido respecto a la hemofilia y la forma en la que se transmite?”.

5. *Hable sobre los aspectos hereditarios de la hemofilia* utilizando preguntas y luego llenando vacíos de información sobre la manera en la que se transmite de una generación a la otra.



Por ejemplo:

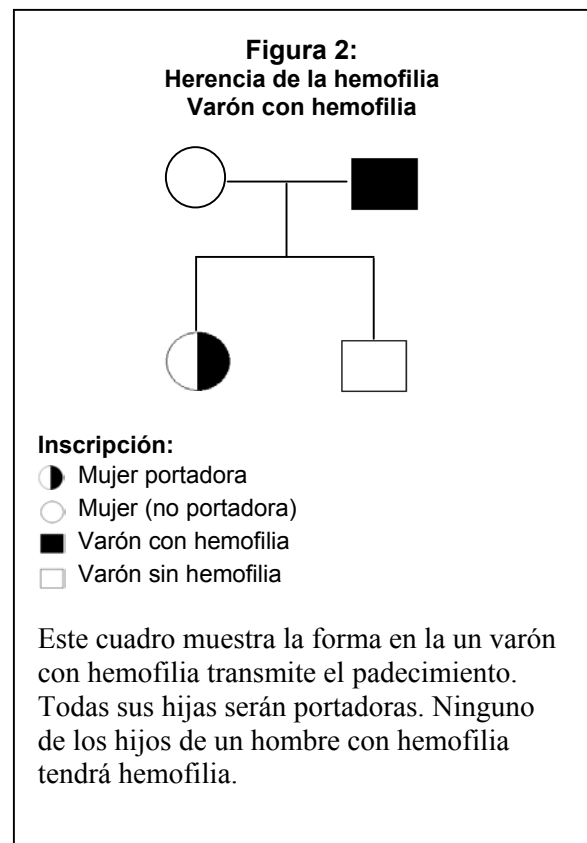
“¿Qué sabe usted respecto a la forma en la que se transmite la hemofilia de una generación a otra?”.

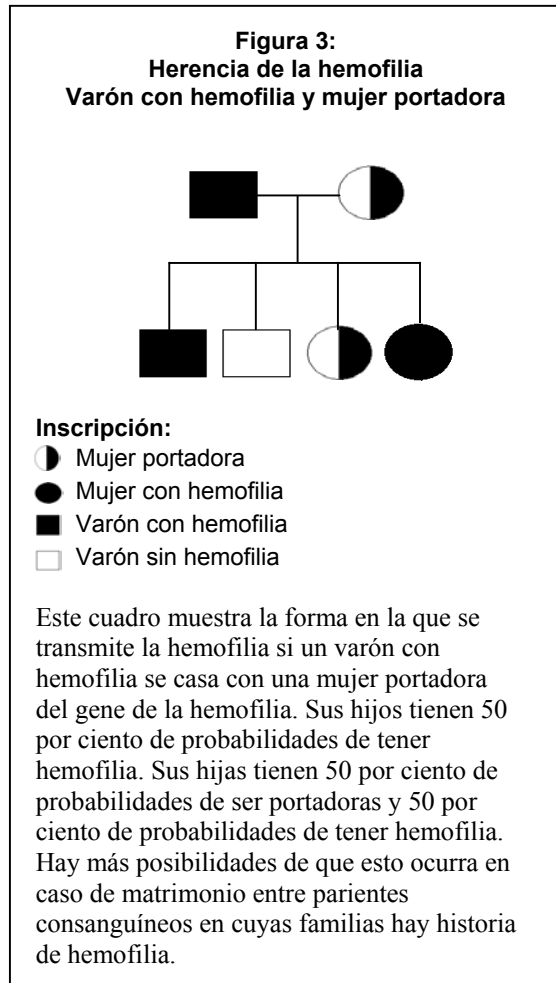
“¿Qué sabe respecto a las posibilidades que tienen sus hijas de ser portadoras de hemofilia?”.

El uso de un cuadro pictórico sobre la herencia es útil, sea cual sea el nivel de comprensión (véanse figuras 1, 2 y 3).

Aclare el patrón de herencia genética de la hemofilia utilizando el cuadro, en particular que:

- Los hijos de varones con hemofilia no heredarán el trastorno ni lo pasarán a la siguiente generación.
- Todas las hijas de varones con hemofilia serán portadoras y tendrán un 50 por ciento de probabilidades de tener hijas portadoras e hijos que padezcan hemofilia.





- Se han detectado casos esporádicos de nacimientos de niños con hemofilia en los que se desconoce la existencia de una historia previa de trastornos de la coagulación en la familia.
- La mujer será portadora si tiene más de un hijo con hemofilia.
- Si un varón con hemofilia se casa con una mujer portadora del gene de la hemofilia, sus hijas tendrán 50 por ciento de probabilidades de ser portadoras y 50 por ciento de probabilidades de padecer hemofilia. Existe una posibilidad del 50 por ciento de que los hijos de la pareja resultarán afectados al heredar el cromosoma x de la madre. Hay más posibilidades de que esta situación llegara a ocurrir en el caso de matrimonios entre

parientes consanguíneos cuyas familias tienen una historia de hemofilia.

Asegúrese de que la persona no tiene otro trastorno como un deficiencia de factor X u XI o la enfermedad von Willebrand.

6. Explore la *historia personal de trastornos de la coagulación* de la persona que asiste a la sesión, incluyendo:

- hemorragias o lesiones al nacer o al dar a luz;
- hemorragias relacionadas con la salida de los dientes o extracciones dentales;
- circuncisión;
- menstruación;
- lesiones frecuentes; y
- hemorragias posteriores a traumatismos y cirugías.

7. Continúe con una *historia familiar de trastornos de la coagulación*, elaborando una representación pictórica del árbol genealógico de la familia (véase la figura 4). Una plática cuidadosa a menudo revela ya sea muertes pasadas o hemorragias en la familia. Poner atención especial a:

- lesiones en madres o hijos durante el parto;
- hemorragias luego de cirugía o lesiones; y
- muertes debidas a causas inciertas o desconocidas.

Utilizar un diagrama representativo del árbol genealógico familiar permite al paciente o a la pareja seguir y rastrear la descendencia, independientemente de su nivel educativo o sus conocimientos sobre hemofilia. El árbol familiar es una manera útil de involucrar al paciente índice (ya sea una persona con hemofilia o una portadora) e incrementar su interés/preocupación lo suficiente como para que asista con la familia ampliada (12).

Conforme los miembros de la familia son mencionados, pueden agregarse al diagrama, utilizando símbolos que representan a mujeres y varones y líneas para conectar las generaciones. Pueden incluirse fechas de nacimiento y muerte. Esta es una forma de llevar un registro de los miembros afectados y de las posibles portadoras que pudieran requerir pruebas. Es más fácil

observar el árbol familiar que leer notas escritas sobre los vínculos familiares.

8. Explore las *implicaciones de la hemofilia* para el paciente y otros miembros de su familia y sus puntos de vista al respecto.

Por ejemplo:

“¿Qué sabe su esposo sobre la posibilidad de tener un hijo con hemofilia?”.

“¿Cómo le afectaría a su esposo tener un hijo con hemofilia?”.

“¿Quién más sabe sobre la hemofilia en su familia?”.

“¿Qué saben sus padres políticos sobre la hemofilia? ¿Cómo reaccionarían si supieran?”.

“Si su madre estuviera aquí, ¿tendría un punto de vista diferente debido a que ya tuvo un hijo con hemofilia?”.

“¿Cómo piensa usted que la hemofilia afectaría a su hijo pequeño/adolescente/adulto?”.

9. Aclare los diferentes *niveles de la hemofilia*, desde ligera hasta severa:

- La severidad de la falta del factor de coagulación generalmente incide en el hecho de que las hemorragias sean espontáneas u ocurran sólo como resultado de lesiones.
- Las personas con hemofilia ligera o moderada necesitan información en caso de lesiones o si deben someterse a procedimientos agresivos.
- Los miembros de la misma familia por lo general tienen el mismo nivel de factor.

10. Hable con el paciente sobre el *tratamiento para la hemofilia* disponible. Sin embargo, debido a que las personas tienen información a través de Internet y otros medios, es importante no evitar la discusión sobre los tratamientos disponibles en otros países, si ésta llegara a surgir (3). Los aspectos que deben cubrirse incluyen:

- lo que la persona sabe sobre el tratamiento;
- lo que está disponible en su situación;
- lo que está disponible idealmente; y
- la mejor manera de tener acceso al cuidado.

Por ejemplo: “¿Cómo influye la información que hasta ahora conoce sobre su actitud respecto a tener un hijo con hemofilia?”.

11. Explore la forma en la que el paciente o la pareja podrían *enfrentar el problema de un hijo con hemofilia* desde una perspectiva práctica y social (aspectos financieros, de vivienda, transporte a instalaciones médicas, la escuela y el trato con amigos y vecinos). Considere quién podría ser de apoyo y quién podría hacer la situación más difícil.

Por ejemplo:

“Si su esposo estuviera aquí, ¿cuál diría usted que sería su principal preocupación?”.

“Si tuviera un hijo con hemofilia, ¿cuál sería su principal preocupación?”.

“Si tuviera un hijo con hemofilia, ¿cómo se las arreglaría?”.

“¿Quién o qué le sería de ayuda? ¿Hay alguien que pudiera hacer las cosas más difíciles?”.

12. Considere *quién podría participar en la plática*. Siempre que sea posible, reúname con el paciente y su pareja u otros miembros de la familia que estén involucrados. Por lo general, primero se habla con el paciente y luego se le invita a acudir con su pareja. Algunas veces son otros miembros de la familia, quienes tienen inquietudes e información equivocada, los que podrían afectar la relación de la pareja; por ejemplo, la suegra.

Por ejemplo:

“Si su suegra supiera respecto a sus inquietudes, ¿qué sería lo que más le preocuparía a ella?”.

“Dice usted que fue el estigma social lo que hizo que sus padres evitaran que usted informara a su esposo antes del matrimonio. ¿Qué era lo que más les preocupaba?”.

“¿Cree usted que si estuvieran aquí y escucharan que usted desea tener un hijo, pero también sus preocupaciones, comprenderían por qué todavía no ha tenido hijos?”.

13. *Descubra las inquietudes y clasifíquelas* en orden de prioridad. Esto ayuda a reducir la ansiedad respecto a las posibilidades de manejo, al enfrentar un problema a la vez. En la asesoría genética esto es particularmente difícil debido a la gran cantidad de información que debe brindarse, así como a las muchas inquietudes del paciente que deben abordarse.

Por ejemplo:

“De todas sus preocupaciones: informar a su familia política, enfrentar las inquietudes de su esposo respecto a un hijo con discapacidad, la presión para hacer la circuncisión y su reticencia a tener un diagnóstico prenatal, ¿qué es lo que más le preocupa en estos momentos?”.

14. *Aborde las preocupaciones y ayude a manejar cualquier decisión que llegue a tomarse.*

Por ejemplo: *“Dice usted que su principal preocupación es informar a su familia política. ¿Cómo podría empezar a hacerlo? ¿Quién podría serle de más ayuda?”.*

15. *Hable de las opciones desde la perspectiva del paciente y la pareja:*

- ¿qué podría hacerse idealmente?;
- ¿qué puede ofrecérseles en su situación?;
- ¿cuáles son sus probabilidades de transmitir la hemofilia?;
- ¿qué opciones de diagnóstico prenatal hay disponibles (cuándo puede hacerse, ventajas y riesgos, determinación del sexo del feto) (11); y
- ¿cuáles son sus puntos de vista respecto a la terminación del embarazo?

16. *Reserve tiempo para preguntas hacia el final de la sesión. Estas preguntas pondrán de manifiesto lo que no ha sido cubierto o comprendido y revelarán preocupaciones individuales.*

Por ejemplo: *“¿Hay algo que quisiera preguntar o decir en este momento respecto a alguna cosa que no hubiera comprendido, de la que quisiera hablar nuevamente o de la cual todavía no hayamos hablado?”.*

17. *Antes de hablar de decisiones con el paciente o la pareja, evalúe la situación a partir de lo que ha visto y escuchado. Algunos aspectos importantes que deben considerarse son:*

- condición física (salud de la persona, distancia al centro de diagnóstico y cuidados);
- condición psicológica (pasada y presente); y
- etapa de la consulta (antes del embarazo, durante el embarazo, luego de tener hijos).

18. *La toma de decisiones para el paciente y/o su pareja y el médico o consejero incluye obtener el consentimiento para la realización de pruebas. Debe tenerse en mente que demasiada discusión podría hacer más difícil tomar una decisión por lo que debe lograrse un equilibrio brindando información, obteniendo sus puntos de vista y orientando la entrevista.*

Por ejemplo: *“Después de lo que hemos hablado, ¿está de acuerdo en someterse a las pruebas?”*

Si se ha tomado la decisión de embarazarse sin tener información completa sobre la posibilidad de ser portadora, repase y explore:

- las posibilidades de tener un hijo con hemofilia; e
- inquietudes y forma en la que el paciente o la pareja podrían manejar esto con respecto a la persona con hemofilia, la familia, otros niños, la relación de pareja, a quién informar o no.

Por ejemplo:

“Ya que ha(n) decidido proseguir y correr el riesgo, ¿cuál es su principal pensamiento en este momento? ¿Hay algo que le(s) preocupe? ¿Qué le(s) ayudó a tomar esta decisión?”.

19. *Para terminar:*

- *resuma* la plática, incluyendo los aspectos de certeza, los que siguen sin aclarar y las fortalezas y dificultades del paciente.
- establezca un seguimiento o aclare con quién y cuándo comunicarse, si fuera necesario.

20. *Tome notas de la conversación, incluyendo:*

- temas tratados;
- áreas de dificultad o incertidumbre;
- decisiones tomadas; y
- acciones que se llevarán a cabo.

De ser posible, es útil entregar al paciente un resumen escrito de algunos de estos puntos.

Ilustración de un caso

Se utiliza un caso de ejemplo a fin de ilustrar todavía más la teoría y el uso del “mapa” para la sesión en la práctica de la asesoría genética, teniendo en cuenta algunos de los aspectos

específicos mencionados sobre presiones religiosas y sociales.

El señor y la señora Aziz acudieron al hematólogo, referidos por un ginecólogo, debido a las abundantes menstruaciones de la señora Aziz, que la tienen muy preocupada. Sabía que podría ser portadora de hemofilia, pero le tomó algún tiempo decirselo a su esposo. La presión para que ella y su esposo tuvieran un hijo empezó después del primer año de sus dos años de matrimonio. Vivían con los padres de su esposo y durante el Ramadán, la señora Aziz se sentía muy enferma y molesta tratando de ocultar su problema de sangrado. Esta crisis la obligó a revelar que su hermano padecía hemofilia severa y que antes de su matrimonio sus padres habían ocultado este hecho a la familia de su esposo, que reveló cuando la tuvieron que llevar al hospital.

Muchas de las preocupaciones del señor y la señora Aziz surgieron durante la primera sesión con el hematólogo, incluyendo el miedo al estigma de una discapacidad; inquietudes respecto a cómo se las arreglarían si tuvieran un hijo con hemofilia; preocupación respecto a la necesidad de hacerle la circuncisión si fuera niño; aprehensión sobre el diagnóstico prenatal que la pareja deseaba, pero que iría en contra de la religión islámica. El esposo escondió sus sentimientos respecto a enterarse hasta ahora que su esposa podría ser portadora y ahora está resignado a ayudarlos a ambos a tomar una decisión razonable. Durante la primera reunión,

el miedo del señor Aziz a la reacción de sus padres era mayor que su necesidad de tomar una decisión informada con su esposa respecto a tener un hijo que podría padecer hemofilia. El siguiente extracto de la conversación cubre algunos de los puntos tratados durante la sesión.

Hematólogo: *Dicen ustedes que ninguno de los dos ha informado a los padres de su esposo sobre la posibilidad de tener un hijo con hemofilia. ¿Qué los ha detenido?*

Sr. Aziz: *Mi madre tendría miedo que la comunidad lo supiera.*

Hematólogo: *¿Por qué tendría miedo de esto?*

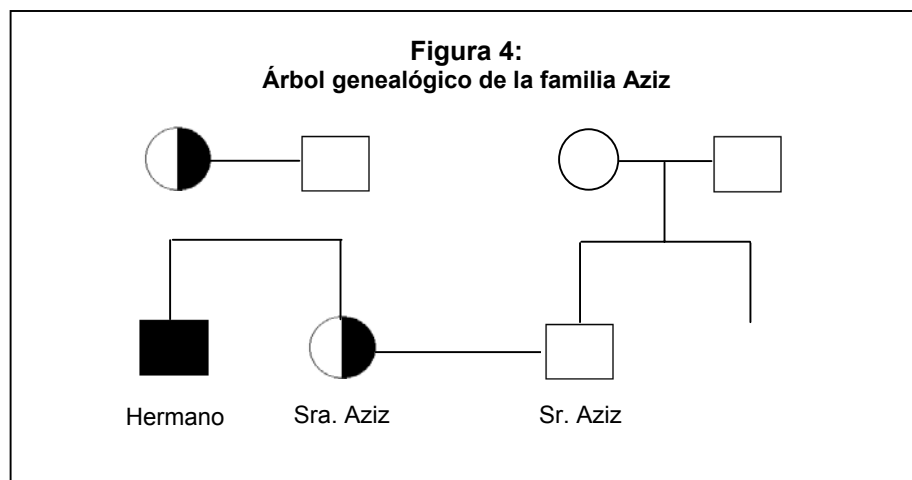
Sr. Aziz: *Porque podría afectar las posibilidades de matrimonio de mis hermanas, ya que pensarían que tengo genes malos.*

Hematólogo: *Sra. Aziz, ¿qué opinan sus padres respecto a informar a otras personas?*

Sra. Aziz: *Ellos arreglaron mi matrimonio y no me permitieron informar a mi esposo, hasta que estuviera casada, que mi hermano tenía hemofilia.*

Hematólogo: *Sr. Aziz, ¿cómo le afectó cuando supo esto?*

Sr. Aziz: *En realidad no sé mucho sobre la hemofilia y estoy molesto, pero entiendo por qué lo hizo mi esposa y ahora quiero tener un hijo.*



Hematólogo: ¿Qué sabe acerca de la hemofilia?

Sr. Aziz: No mucho.

Hematólogo: ¿Qué es lo poco que sabe?

Sr. Aziz: Que tiene que ver con hemorragias.

Hematólogo: Sra. Aziz, ¿podría explicarle a su marido lo que usted sabe? (se proporciona información sobre el padecimiento, el consejero procede a hablar sobre aspectos hereditarios y luego vuelve al tema del impacto que tiene en la familia).

Hematólogo: Entonces, si comprendí bien, su principal preocupación en estos momentos es informar a los padres de su esposo porque viven con ellos. ¿Qué podríamos hacer a este respecto? (El consejero introduce la idea de que está dispuesto a ayudar).

Sr. Aziz: Tal vez usted podría decírselos.

Hematólogo: ¿Cómo lo haría? (Es importante ayudar a la pareja a que sean ellos quienes informen y no tomar su lugar).

Sra. Aziz: Tal vez podríamos pedirles que vinieran con nosotros.

Hematólogo: Señor Aziz, ¿usted qué piensa? Podría encontrar la forma de empezar a hablar con ellos y persuadirlos de que vengan? (El consejero ayuda nuevamente a que el señor Aziz realice la tarea él mismo).

Sr. Aziz: Podría tratar, pero no es común hablar así entre nosotros. Además, van a decir que es la voluntad de Dios. En nuestra cultura se nos presiona para tener hijos tan pronto nos casamos y ya tenemos dos años de casados.

Hematólogo: Entonces, de todos los aspectos sobre los que hemos hablado, ¿cuál es la idea principal que se llevan con ustedes?

Sr. Aziz: Que tengo que encontrar la forma de informar a mis padres y que esto puede ser una forma de quitarnos algo de presión de encima.

Aun si al principio se enojan, creo que finalmente lo aceptarán.

Hematólogo: Y usted, señora Aziz, ¿en qué piensa?

Sra. Aziz: Sólo en que mi esposo no me rechace.

En esta primera sesión se cubrieron muy pocos de los aspectos importantes relativos a la hemofilia o el diagnóstico prenatal y la calidad de portadora. No obstante, las creencias y temores importantes de la pareja quedaron expuestos y se tomaron algunos primeros pasos a fin de ayudarla a abordarlos, primero por sí mismos y posteriormente con el apoyo del hematólogo.

Conclusión

La procreación y la discapacidad son temas delicados en los que inciden la familia y las creencias religiosas, sociales, prácticas y personales. La asesoría genética es compleja debido a que cubre aspectos tanto objetivos como subjetivos (13).

En países en desarrollo, la asesoría genética es una forma relativamente económica de ayudar a las personas a enfrentar la hemofilia mientras mejoran las condiciones para su diagnóstico y tratamiento. En algunos casos, sólo podrá brindarse a las personas información sobre aspectos hereditarios, sin que sea posible ofrecerles pruebas a portadoras y tratamiento para quienes tienen un hijo con hemofilia. Esto podría parecer difícil, pero dar a las personas tiempo a fin de analizar los diferentes aspectos es un primer paso para ayudarlos a sobrellevar su situación particular. Es importante lograr un equilibrio entre proporcionar información y discutir las implicaciones a fin de evitar confusión en las personas e incertidumbre sobre los aspectos primordiales para ellas.

La asesoría genética, incluyendo instrucción, es un aspecto del cuidado de la hemofilia que debería acompañar el establecimiento de laboratorios de diagnóstico y pruebas de monitoreo. Los laboratorios ofrecen conocimientos técnicos y

experiencia, mientras que la asesoría genética puede traducir estos conocimientos en práctica a fin de ayudar a las personas afectadas a tomar decisiones más informadas. Contar con los primeros sin tener la segunda, constituye una manera ineficaz de avanzar y esta monografía presenta un enfoque para cerrar tal brecha. Contar con objetivos y directrices claros para ayudar a abordar los aspectos importantes permite a una variedad de trabajadores de la salud y de miembros de sociedades de hemofilia realizar esta tarea. Sin embargo, son los médicos quienes deberían supervisar esta labor a fin de evitar la desinformación y asegurar que la información sea actualizada y adecuada a los ámbitos en los que se ofrecen los cuidados.

Agradecimientos

Alguna información sobre las diferentes creencias religiosas y culturales fue proporcionada por el Departamento Chaplaincy del Hospital Royal Free NHS Trust y deseo agradecer al reverendo Robert Mitchell y a su equipo por su colaboración.

Sobre la autora

Riva Miller es terapeuta familiar, consultora y conferencista honoraria principal del Centro de Hemofilia y Unidad de Hemostasia Katharine Dormandy en el Hospital Royal Free NHS Trust de Londres, Reino Unido.

Dirección de correspondencia:
Riva Miller
Haemophilia Centre
Royal Free Hospital NHS Trust
Pond Street
London NW3 2QG
United Kingdom
Teléfono: +44 0207 830 2807
Fax: +44 0207 830 2178

Referencias

1. Peake I R, Lillicrap D P, Boulyjenkov E, et al. Report of a joint WHO\WFH meeting on the control of haemophilia: carrier detection and prenatal diagnosis. *Blood Coagul Fibrinolysis* 1993; 4:313-44.
2. Miller R. Counselling about diagnosis and inheritance of genetic bleeding disorders: haemophilia A and B. *Haemophilia* 1999; 5:77-83
3. Kadir RA, Sabin CA, Goldman E, et al. Reproductive choices of women in families with haemophilia. *Haemophilia* 2000; 6:33-40.
4. Mannucci P. Modern treatment of hemophilia: from the shadows towards the light. *Thromb Haemost* 1993; 70:17-23.
5. Ross J. Perspectives of haemophilia carriers. *Haemophilia* 2000; 6 Suplemento 1:41-5.
6. Mannucci P. Meeting Report. Decisions and dilemmas: resolving ethical, medical and economic issues facing haemophilia care. *Haemophilia* 2001; 7: 411-5.
7. Economides DL, Kadir RA, Lee CA. Inherited bleeding disorders in obstetrics and gynaecology. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106:5-13.
8. Ahmed S, Ali W, Anwar M, et al. Prenatal diagnosis of haemophilia-A: basis for the Pakistani families. *J Pak Med Assoc* 1999; 49:230-3.
9. Shetty S, Ghosh K, Bhide A, Mohanty D. Carrier detection and prenatal diagnosis in haemophilia families. *Natl Med J Ind* 2001; 14:81-3.
10. Miller R. The first session with a new client: five stages. In: Bor R & Watts M. editors. *The trainee handbook: a guide for counselling and psychotherapy trainees*. Londres: Sage; 1999; 14:6-7.
11. Ljung, RCR. Prenatal diagnosis of haemophilia. *Bailliere's Clin Haematol* 1996; 9:243-57.
12. Goldman E, Miller R, Lee C A. A family with HIV and haemophilia. *AIDS Care* 1993; 5:79-85.
13. Street E, Soldan J. A conceptual framework for the psychosocial issues faced by families with genetic conditions. *Families Systems Health* 1998; 16:217-32.
14. Bullock A, Trombley S. editors *The New Fontana Dictionary of Modern Thought*. 3a edición. Londres: Harper Collins; 1999.
15. Runes DD editor. *Dictionary of Philosophy*. Totowa (NJ): Littlefield, Adams; 1962.

Glosario

Asesoría genética: Proceso para ayudar a personas afectadas por un trastorno genético, que están planeando tener hijos, a entender su trastorno, cómo se transmite de generación a generación y otros aspectos que podrían afectar su decisión de procrear una familia.

Gene: Unidad de herencia que se transfiere de padres a hijos y determina algunas de las características del hijo.

Paciente índice o indicador : La primera persona de una familia a la que se detecta hemofilia. Por lo general, una persona que acude a recibir atención médica, ya sea un adulto o niño con hemofilia y sus padres.

Portadora: Una mujer que lleva el gene afectado por hemofilia y lo transmite a sus descendientes. Las portadoras pueden ser madres, hermanas o mujeres parientes de varones con hemofilia, así como otras mujeres parientes más lejanas.

Portadoras obligadas: Las hijas de un varón con hemofilia son llamadas portadoras obligadas porque todas heredarán el gene de la hemofilia y serán portadoras.

Pruebas a portadoras: Pruebas para identificar si los parientes femeninos de niños con hemofilia, o las hijas de madres que se sabe o se desconoce si son portadoras, tienen el gene de la hemofilia.

Pruebas genéticas: Pruebas para identificar si una persona tiene un gene defectuoso capaz de causar un trastorno hereditario.