

Las enfermedades genéticas en Canarias.
A propósito de un programa formativo a madres gestantes



LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS EN CANARIAS. A PROPÓSITO DE UN PROGRAMA FORMATIVO A MADRES GESTANTES



Sara Trujillo Moreno

Tutor: Alfonso Miguel García Hernández

Titulación: Grado en Enfermería

Facultad de Ciencias de la Salud: Sección Enfermería

Universidad de la Laguna

Tenerife, Junio 2019

Las enfermedades genéticas en Canarias.
A propósito de un programa formativo a madres gestantes



NOMBRE DEL TEMA

**LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS EN CANARIAS. A PROPÓSITO DE UN
PROGRAMA FORMATIVO A MADRES GESTANTES**

Grado en Enfermería. Universidad de La Laguna

Sara Trujillo Moreno

Firma de la alumna

Alfonso Miguel García Hernández

Vº. Bº del Tutor:

La Laguna, a 4 de junio de 2019

RESUMEN

Las enfermedades genéticas son aquellas patologías producidas por una alteración en alguna parte de nuestro ADN. A medida que se han ido estudiando estas enfermedades, se ha podido ver que los datos han ido aumentando en número, sobre todo en la región de las Islas Canarias y no sólo son importantes por las cifras sino por los problemas que ocasionan. Las madres gestantes se hacen preguntas sobre estas enfermedades al saber que sus hijos podrían heredar alguna de ellas. Por ese motivo, uno de los objetivos principales de la investigación es resolver las dudas sobre estas enfermedades a las madres gestantes durante el embarazo. Para que así tengan más información sobre ellas, conozcan las pruebas a las que tienen acceso para diagnosticarlas y las posibilidades legales como la interrupción voluntaria del embarazo. Además otro propósito de la investigación es conocer a día de hoy la prevalencia de las enfermedades genéticas en Canarias, los nuevos avances para diagnosticarlas o prevenirlas.

PALABRAS CLAVE: *Enfermedades genéticas, Enfermedades raras, Genética, Canarias, Gestantes.*

ABSTRACT

Genetic diseases are caused by an alteration in one part of our DNA. These type of diseases have been highly increasing over the years, especially in the Canary Islands. Its importance not only resides on the numbers but also in the problems that it entails. It's more frequent for mothers to question whether or not their child may inherit one of the diseases. For this reason, one of the main objectives of the research is to resolve the doubts about these diseases to pregnant mothers during pregnancy. So that they have more information about them, so then they know the tests they have access to diagnose them and the legal possibilities such as the voluntary interruption of pregnancy. Hence the importance of the research is to provide the future mother with all of the information necessary surrounding those illnesses during their pregnancy, that way they will be able to run the needed test and be able to diagnose them. Further more, they will know the prevalence of genetic diseases in the Canary Islands that are present today and the new advances to diagnose or prevent them.

KEY WORDS: *Genetics diseases, Rare diseases, Canary Islands, Pregnant.*

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. JUSTIFICACIÓN	11
3. OBJETIVOS	13
4. MATERIAL Y MÉTODO	14
4.1 Tipo de investigación.....	14
4.2 Método.....	14
4.3 Procedimiento.....	16
4.4 Recogida de datos.....	17
4.5 Análisis estadístico.....	17
4.6 Cronograma.....	18
4.7 Presupuesto.....	19
5. CONSIDERACIONES ÉTICAS	20
6. BIBLIOGRAFÍA	21
7. ANEXOS.....	24
7.1 Anexo 1: Consentimiento al Centro de Salud de Taco	24
7.2 Anexo 2: Anexo 2: Información detallada sobre el propósito de las charlas educativas.	25
7.3 Anexo 3: Consentimiento de las gestantes a participar en el proyecto de investigación.....	26
7.4 Anexo 4: Anexo 4: Formulario de datos personales de interés.....	27
7.5 Anexo 5: Encuesta para la valoración del Taller Formativo realizado.....	28

1. INTRODUCCIÓN

Se considera enfermedad genética a cualquier *“trastorno que se origina debido a una alteración en un gen”* ⁽¹⁾. Para poder entender mejor esta definición hay que tener claro que los genes *“son las “instrucciones” del organismo, que nuestro cuerpo lee, para elaborar las proteínas que determinan quiénes somos”* ⁽¹⁾. *“Estas son las que realizan la mayor parte de las funciones dentro de las células. Las proteínas mueven moléculas de un lugar a otro, construyen estructuras, descomponen toxinas y realizan otros tipos de tareas de mantenimiento”* ⁽²⁾. Por lo que el resultado de esta alteración en el gen o mutación del mismo o los mismos conlleva al cambio de *“las instrucciones para fabricar las proteínas y esto hace que las proteínas no funcionen correctamente o falten”* ⁽²⁾, causando así una enfermedad genética.

Estos genes son heredados de nuestros padres, pero no siempre implica que las enfermedades genéticas nos las hayan transmitido ellos ^(1,2). Es más, durante toda nuestra vida en nuestras células se producen mutaciones, pero éstas al ser menores o producirse en sólo una copia del gen, no causan habitualmente ningún tipo de modificación en las instrucciones de nuestro ADN ⁽¹⁾.

Sin embargo, en ocasiones este tipo de alteración menor puede llegar a convertirse en una alteración grave, modificando así alguna instrucción del ADN, por lo que ese cambio ya no tiene sentido para el cuerpo. Cuando este cambio ocurre, la instrucción modificada no puede ni ejecutarse correctamente ni llevarla a cabo, por lo que puede ocasionar algún problema, originando así estas enfermedades ⁽¹⁾. Estas enfermedades tienen la principal característica de comprometer la calidad de vida de las personas a las que afectan, desarrollando una grave discapacidad intelectual o física en las mismas. Estas enfermedades suelen ser progresivas y llevan, en ocasiones, a una muerte precoz. En algunas enfermedades genéticas cuyo deterioro es progresivo e inevitable, su diagnóstico puede conducir a una sentencia de muerte prematura ⁽³⁾. En otras enfermedades, los afectados pueden tener una calidad de vida aceptable siempre que exista un diagnóstico precoz y una atención temprana. En general, se puede afirmar que la esperanza de vida de estas personas es bastante corta ⁽⁴⁾.



Dentro de la infinidad de enfermedades genéticas que nos encontramos, podemos clasificarlas en tres grandes grupos:

- a) Enfermedades monogénicas: Trastornos causados por mutaciones que afecta a uno o varios genes del genoma humano y se transmiten según las Leyes de Johannes Mendel ⁽³⁾.
- b) Síndromes cromosómicos: Trastornos causados por alteraciones numéricas de los cromosomas como el Síndrome de Down, Síndrome de Klinefelter y el Síndrome de Turner o por pérdida parcial de material genético o por la alteración de los cromosomas ⁽³⁾.
- c) Multifactoriales: Defectos congénitos causados por muchos factores a la vez, puede ser tanto alteraciones de un gen o varios como alteraciones ambientales, pero no siguen ningún patrón único de alteración. Por lo que, siempre va a ser difícil predecir este tipo de enfermedades genéticas y su transmisión de padres a hijos. Algunos ejemplos de este tipo de enfermedades genéticas son el labio leporino, defectos del tubo neural y el paladar hendido ⁽⁵⁾.
- d) Malformaciones congénitas: Alteraciones anatómicas producidas durante el desarrollo del feto (intrauterina) previo al nacimiento del mismo. También son difíciles de predecir por lo que, las podemos meter dentro de la clasificación de las enfermedades genéticas multifactoriales ⁽⁷⁾.

En cuanto a las enfermedades genéticas, como hemos mencionado anteriormente, se transmiten de padres a hijos y se transmiten siguiendo las leyes básicas descritas por Johannes Mendel quien describió hace más de un siglo estas 3 leyes ⁽³⁾:

- a) La ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación filial ⁽⁸⁾.
- b) La ley de la segregación de los caracteres en la segunda generación filial ⁽⁸⁾.
- c) Ley de combinación independiente ⁽⁸⁾.

Podemos inferir que las leyes de Mendel como la genética, lo que intentan explicar y predecir son los caracteres físicos de ese nuevo individuo a partir de los progenitores ⁽⁹⁾.

Ha pasado mucho tiempo desde que oficialmente se descubrieron las leyes de Mendel en el siglo XIV, sin embargo, hay que tener en mente que siempre han existido desde el mismo inicio de la materia vida. Hemos de reconocer que *“la genética*



constituye uno de los mayores avances científicos del siglo XX, que comienza con el redescubrimiento de las leyes de Mendel y termina con la elaboración del primer borrador de la secuencia completa del genoma humano. Además, la genética utiliza diferentes estrategias de investigación, como los estudios de gemelos y de adopción, que investigan la influencia de los factores genéticos y ambientales, y las estrategias para identificar genes específicos (genética molecular)”⁽³⁾.

Es decir, la genética explica desde el punto de vista biológico que somos y como nos reproducimos los seres vivos o cuerpos reproductivos en la tierra gracias al proceso por el cual un padre transmite ciertos genes a sus hijos. Nos ayuda a entender como hemos evolucionado las especies habitantes en la tierra⁽⁹⁾. ¿Pero sabemos desde hace cuánto tiempo se lleva utilizando el concepto de enfermedad genética o también llamadas enfermedades raras?

“El concepto de Enfermedades Raras (ER) se acuña por primera vez a mediados de los años 80 en los Estados Unidos de Norte América (EEUU). Más tarde, el 1 de diciembre de 1999 se aprobó el primer Plan de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético. Este programa estableció la definición de enfermedad rara para todas aquellas cuya cifra de prevalencia se encontraba por debajo de la cifra de 5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea. Sin embargo, esta definición sólo es válida para la Unión Europea y así en los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 casos para todo el país)”⁽⁴⁾.

Por otra parte, en cuanto a la prevalencia de las enfermedades genéticas la investigadora del centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER) y del centro de investigación sobre anomalías congénitas (AC). María Luisa Martínez – Frías que inició el registro de niños recién nacidos con anomalías congénitas en el año 1976, presentando así el 27 de febrero de 2013 el estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)⁽¹⁰⁾. En el cual comenta que desde el inicio del estudio éste fue una red *“multicéntrica, multidisciplinar y traslacional”*⁽¹⁰⁾. Además, se han cuantificado en su informe que de los 2,87 millones de recién nacidos evaluados, 41.791 han manifestado tener alguna anomalías congénitas⁽¹⁰⁾.

Los datos relativos a enfermedades raras en España, según la Federación de Enfermedades Raras, que incluyen las de origen genético, refiere que en enero de 2014 había 588 registros de enfermedades raras (ER) que se distribuyen de la siguiente manera: 62 europeos, 35 mundiales, 423 nacionales, 65 regionales y 3 sin clasificar. Además, la mayoría de los registros pertenecían a instituciones públicas y del mundo



académico. Según el informe una minoría de registros estaba gestionada por empresas farmacéuticas o biotecnológicas, mientras que otros los administraban organizaciones de pacientes⁽¹¹⁾.

Concretando con respecto a Canarias, las enfermedades genéticas han ido en aumento según han pasando los años. Los datos de registro del instituto nacional de estadística (INE) confirman que en el año 2.014 se registraron en los hospitales de las Islas Canarias hubo 7.302 ingresos por anomalías congénitas y de estos ingresos, 1486 fueron dados de alta (véase tabla 1). Por lo que, se comprueba que en el año 2.015 ha habido un incremento de 213 personas con respecto al año 2.014 en cuanto a ingresos hospitalarios y un incremento de 6 personas en cuanto al alta de estos ingresos. (véase tabla 2)⁽¹²⁾.

El último dato registrado por el instituto nacional de estadística (INE) indica que en 2015 se registraron en los hospitales de las Islas Canarias 7.515 ingresos por anomalías congénitas y de estos ingresos, 1.480 fueron luego dados de alta⁽¹²⁾.

Estancias y altas en centros sanitarios según diagnósticos principales. 2014

	Estancias	Altas
Total	1.316.750	179.647
Enfermedades infecciosas y parasitarias	46.610	3.572
Neoplasias (tumores)	140.374	16.655
Enfer. endocrinas, de nutrición, metabólicas, de inmunidad	30.217	4.358
Enfer. de la sangre y de los órganos hematopoyéticos	10.822	1.383
Trastornos mentales	125.614	3.663
Enfer. del sist. nervioso y de los órganos de los sentidos	41.082	5.671
Enfermedades del sistema circulatorio	210.880	23.514
Enfermedades del aparato respiratorio	156.363	19.266
Enfermedades del aparato digestivo	128.563	22.932
Enfermedades del aparato genitourinario	59.657	10.762
Complicaciones del embarazo, parto y puerperio	57.639	19.133
Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo	17.404	2.566
Enfer. del sistema osteo-mioarticular y tejido conectivo	57.396	12.718
Anomalías congénitas	7.302	1.486
Ciertas Enfermedades con origen en el periodo perinatal	24.652	2.600
Síntomas, signos y estados mal definidos	31.680	6.726
Lesiones y envenenamientos	129.283	17.029
Altas sin diagnóstico	9.959	1.318

Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE): "Encuesta de Morbilidad Hospitalaria".

Tabla 1: Estancias y altas en centros sanitarios según diagnósticos principales (2.014).
Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE): 'Encuesta de Morbilidad Hospitalaria'



Estancias y altas en centros sanitarios según diagnósticos principales. 2015

	Estancias	Altas
Total	1.301.381	177.579
Enfermedades infecciosas y parasitarias	50.064	3.769
Neoplasias (tumores)	138.373	16.048
Enfer. endocrinas, de nutrición, metabólicas, de inmunidad	30.611	3.979
Enfer. de la sangre y de los órganos hematopoyéticos	10.564	1.354
Trastornos mentales	93.596	3.856
Enfer. del sist. nervioso y de los órganos de los sentidos	40.967	5.551
Enfermedades del sistema circulatorio	215.522	23.522
Enfermedades del aparato respiratorio	165.687	20.041
Enfermedades del aparato digestivo	124.851	23.310
Enfermedades del aparato genitourinario	63.473	10.895
Complicaciones del embarazo, parto y puerperio	53.102	18.051
Enfermedades de la piel y del tejido subcutáneo	20.556	2.523
Enfer. del sistema osteo-mioarticular y tejido conectivo	56.538	12.656
Anomalías congénitas	7.515	1.480
Ciertas Enfermedades con origen en el periodo perinatal	21.397	2.477
Síntomas, signos y estados mal definidos	32.107	6.629
Lesiones y envenenamientos	133.745	17.399
Altas sin diagnóstico	7.864	800

Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE): "Encuesta de Morbilidad Hospitalaria".

26 Sanidad

Tabla 2: Estancias y altas en centros sanitarios según diagnósticos principales (2.015).
Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE): 'Encuesta de Morbilidad Hospitalaria'.

Existen infinidad de enfermedades genéticas, las cuales se estudian y se tratan de forma totalmente distinta ⁽¹³⁾. Hasta hace poco ni siquiera era posible llevar a cabo tratamientos para tratar dichas enfermedades, pero en los últimos años se han ido desarrollando diferentes métodos, cuyo objetivo es la eliminación de las enfermedades genéticas en los seres humanos. "Quizá el mejor ejemplo sean algunos graves trastornos metabólicos como la fenilcetonuria, cuya prevención es sencilla: los niños diagnosticados de fenilcetonuria que desde el nacimiento llevan una dieta baja en fenilalanina se desarrollan normalmente". La prueba llevada a cabo para detectar esta enfermedad es la llamada prueba del talón que se realiza a los recién nacidos. Sin embargo, no todas las enfermedades genéticas tienen un diagnóstico tan precoz y efectivo como el de la fenilcetonuria. Es más, para poder conseguir tratamientos precoces se necesita tener mejores conocimientos sobre las bases moleculares de estas enfermedades y así poder comprenderlas mejor para luego llegar "a la capacidad tecnológica de aislar y clonar genes relacionados directamente con ellas" ⁽³⁾.



“Tras el diagnóstico molecular emerge la posibilidad de prevenir el nacimiento de niños con enfermedades genéticas y la teórica posibilidad de alterar genéticamente las células de los individuos enfermos para mejorar su pronóstico. La realidad es que a pesar de los avances que se han producido en el diagnóstico y la comprensión patogénica de muchas enfermedades genéticas, en la mayor parte de los casos aún estamos lejos de disponer de soluciones terapéuticas definitivas. En un futuro es previsible que muchos individuos se beneficien de algunos aspectos de la investigación basada en la terapia génica o de células germinales, pero es poco probable que los avances en estas técnicas vayan a suponer algún tipo de mejora en el tratamiento de aquellas personas con una enfermedad genética que en la actualidad presentan discapacidad intelectual o física”⁽³⁾.

Los estudios para detectar o eliminar las enfermedades genéticas que se están llevando a cabo son en el proyecto genoma humano que comenzó en el año 1990 y dónde los objetivos de este proyecto son ⁽¹⁴⁾:

- Secuenciar todo el ADN humano que contiene más de 30.000 genes ⁽¹⁴⁾.
- Averiguar los genes que causan las enfermedades genéticas tanto por causa genética como por causa ambiental ⁽¹⁴⁾.

En segundo lugar, tenemos la terapia génica, que ha avanzado gracias al conocimiento del proyecto de genoma humano está permitiendo así el desarrollo de estas terapias ⁽¹⁴⁾. Lo que intenta esta terapia es *“curar definitivamente algunas afecciones genéticas. Se usa la tecnología del ADN recombinante para corregir un gen defectuoso y reemplazarlo, en el mejor de los casos, por el gen normal en forma permanente. Este tipo de terapia puede ser de tipo somática, que tiene validez sólo para el individuo que la recibe y para la que existe gran consenso en su utilidad, y de tipo germinal, en la que no sólo se modificaría la información genética del individuo que la recibe sino también de sus descendientes; esta técnica tiene insospechadas consecuencias, por lo que despierta grandes reservas éticas y es censurada por la inmensa mayoría de científicos. En la actualidad, ya se están llevando a cabo varios intentos clínicamente controlados de terapia génica humana”* ⁽¹⁴⁾.

En por último, tenemos el diagnóstico prenatal. El diagnóstico prenatal incorpora los procedimientos *“Para detectar trastornos genéticos en reproducción humana son cada vez más variados y más precoces y el feto es cada vez más accesible, no sólo para el diagnóstico precoz sino también para el tratamiento. De hecho puede accederse al embrión incluso antes de su implantación (diagnóstico pre-implantatorio), e incluso es posible obtener información antes de su concepción (biopsia del primer cuerpo polar) y no*



sólo eso, sino que se puede obtener material genético fetal sin procedimientos invasivos para el feto (células fetales en sangre materna, mucus transcervical). Merece la pena, por tanto, repasar aunque sea brevemente estos avances y su posible repercusión en relación a las enfermedades que causan grave discapacidad”⁽³⁾.

Hemos de mencionar la existencia de otros estudios que se realizan durante el embarazo para detectar algunas enfermedades genéticas de manera que si el feto presenta alguna de ellas la madre puede o no puede tomar decisiones de interrupción voluntaria del embarazo. Son la amniocentesis y las vellosidades coriónicas: La amniocentesis consiste en la punción del abdomen con una aguja fina y larga para así poder llegar al útero y retirar una pequeña cantidad de líquido del saco que rodea al feto. Con esta prueba se puede detectar algunas anomalías congénitas como el Síndrome de Down, trisomía 18, Anencefalia, y se hace entre la semana 15 y 20⁽¹⁵⁾. El examen de las vellosidades coriónicas puede realizarse a través del cuello uterino o también llamado transcervical o a través del abdomen o transabdominal. La prueba a través del cuello uterino consiste en la inserción de un tubo de plástico delgado a través de la vagina y del cuello uterino para así poder llegar a la placenta. Cuando ha llegado a la placenta su objetivo es extraer una pequeña muestra de las vellosidades coriónicas. Por último, la prueba a través del abdomen consiste en la inserción de una aguja a través del abdomen y el útero para llegar a la placenta y así extraer una pequeña muestra de las vellosidades coriónicas de la placenta. Estas dos pruebas lo que intentan detectar sobre todo es el Síndrome de Down, Enfermedad de Tay – Sachs y hemoglobinopatías y se realiza a partir de la semana 10 o 12⁽¹⁶⁾.

Tanto la amniocentesis como la prueba de las vellosidades coriónicas, tal como hemos mencionado anteriormente son pruebas que se realizan antes de la semana 20 y se hacen para detectar enfermedades genéticas que puede tener el feto y sus posibles consecuencias. Por lo que, la madre según la nueva ley publicada en el Boletín Oficial del Estado (BOE) el 4 de marzo de 2010 puede interrumpir el embarazo de manera voluntaria, ya que esta nueva ley recoge que toda madre puede interrumpir su embarazo si el feto pudiese tener graves consecuencias físicas o psíquicas y que no supere las 22 semanas⁽¹⁷⁾.

En la prevalencia de las enfermedades genéticas en las Islas Canarias destacan algunas enfermedades como son: La enfermedad de Cadasil, conocida en Español como arteriopatía cerebral autosómica dominante ligada al cromosoma 19, que consiste en una enfermedad de las arterias cerebrales que provoca pequeños infartos cerebrales y



migrañas hasta que la enfermedad va avanzando y esas pequeñas lesiones derivan en lesiones cerebrales permanentes incluso llegando a la muerte. La clínica de esta enfermedad “se caracteriza por migraña con aura (20-40%), isquemia subcortical (60-85%), trastornos del ánimo (20%), apatía (40%), deterioro cognitivo y demencia de tipo vascular que afecta hasta al 80% de pacientes antes de su muerte. Aun así, el curso de la enfermedad es muy heterogéneo, incluso dentro de la misma familia, pudiendo encontrar individuos asintomáticos hasta los 70 años y otros con gran discapacidad a los 50 años” ⁽¹⁸⁾. Para la cual no existe tratamiento específico en la actualidad ⁽¹⁸⁾. Hasta hace pocos años era considerada una enfermedad bastante rara, pero a medida que se ha estudiando y con la aparición de más casos es por lo que ha pasado a ser considerada una enfermedad prevalente en las Islas Canarias. Un estudio presentado en 2014 lleva a cabo una importante investigación sobre dicha enfermedad y cómo debe ser su diagnóstico clínico ⁽¹⁹⁾. Se afirma que a nivel mundial la incidencia es de 1:100.000 personas en algunas regiones de Estados Unidos o Canadá (incluso menos). Dicho estudio refiere a Finlandia como zona con limitado background genético, donde tiene una incidencia de 4:100.000 personas, considerándola uno de los focos más importantes a nivel mundial de Cadasil. En el caso de las Islas Canarias, los investigadores hacen referencia a los datos obtenidos por el Dr. Santana para concluir que Canarias tiene una incidencia de 14:100.000 personas, 14 veces por encima de la incidencia mundial, lo que la convierte en una de las enfermedades más importantes a nivel genético en Canarias. Este estudio vuelve a presentar a las Islas Canarias como un foco de enfermedades genéticas, muy por encima de muchas regiones en el mundo. Para explicar este elevado número, lo fundamentan en la geografía y la historia de las islas ^(18, 19).

En segundo lugar, “La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT) o el síndrome de Rendu–Osler-Webber es una enfermedad genética autosómica dominante” ⁽¹⁷⁾, “cuya prevalencia mundial es de 1:5000-8000 personas” ⁽²⁰⁾. Esta enfermedad “se trata de una displasia vascular caracterizada por la presencia de múltiples malformaciones arteriovenosas y telangiectasias a nivel sistémico” ⁽²⁰⁾. Estas malformaciones provocan que la clínica más común y primera manifestación de dicha enfermedad sea la epistaxis, siendo ésta recogida en los criterios de Curaçao que confirma la epistaxis como uno de los tres criterios claros para el diagnóstico de esta enfermedad, siendo los otros dos “historia familiar de HHT, telangiectasias en sitios característicos (labios, mucosa oral, nariz y pulpejo de dedos) y presencia de malformaciones arteriovenosas en vísceras” ⁽²⁰⁾.



Esta enfermedad fue primeramente estudiada en el año 1864, por el Dr. Henry Cawen Sutton y más adelante por William Osler y Friedrich Webber. Denominaron a los criterios con el nombre de las Islas Curaçao puesto que es la región que mayor incidencia tiene en el mundo 1:1330 personas. Esta enfermedad es bastante desconocida y por ello muy poco diagnosticada, “con un tratamiento sintomático y preventivo “⁽²⁰⁾, no obstante se han descubierto regiones que presentan incidencias similares a las Islas Curaçao; las Antillas Holandesas, la isla de Funen en Dinamarca o las Islas Canarias. En las Islas Canarias se ha registrado una incidencia de 1:1700 la cual está muy por encima de la incidencia mundial⁽²⁰⁾.

En último lugar, se ha podido concretar otras enfermedades que se dan en las Islas Canarias, como la poliquistosis renal autosómica dominante *“responsable del 6% de los casos de insuficiencia renal terminal en España”*⁽²¹⁾. *“Se trata de una de las enfermedades hereditarias más frecuentes, con una prevalencia que varía entre uno de cada 400 a uno de cada 1.000 individuos en población blanca, y un patrón de herencia dominante. Se caracteriza por la formación de múltiples quistes en los riñones, que van deteriorando progresivamente la función renal hasta llegar a la insuficiencia renal terminal”*⁽²¹⁾.

Por otra parte, se aprecia que *“muchas mujeres, especialmente aquellas con hijos afectados de alguna enfermedad genética”*⁽³⁾ se hacen la pregunta *“de por qué cuando estaban embarazadas no hicieron las pruebas para detectar determinadas enfermedades genéticas discapacitantes. La respuesta a esta cuestión es que en el momento actual vivimos los inicios de una revolución genética que ha transformado la tecnología médica, pero se mantiene una enorme distancia entre el progreso científico y la atención a los pacientes. En realidad, lo cierto es que a muchas mujeres sencillamente no se les informa de sus opciones, y que las pruebas de las que disponemos en la actualidad están notablemente infrautilizadas”*⁽³⁾. Por este motivo, creemos oportuno que se necesitan identificar necesidades formativas o dudas presentadas por las madres gestantes sobre las enfermedades genéticas y sobre consejo genético. Además, de informar de las posibles pruebas que se pueden pedir para la detección de las mismas y conocer sus riesgos.

Estas charlas formativas pueden llegar a tener varias funcionalidades empezando por ayudar a los padres y madres y también para ayudar a todos los profesionales que tratan a ese nuevo feto desde que se concibe hasta después de nacer, ya que si en un supuesto caso ese feto tuviese alguna anomalía genética, estos profesionales serían los



encargados de conocer, estudiar esa enfermedad, evitar el desarrollo anormal del embrión o posibles tratamientos o terapias ⁽³⁾.

Este proyecto formativo se piensa realizar para evitar diagnósticos tardíos y terapias tardías en enfermedades genéticas. Ya que, cuanto antes se sepa de la existencia de la enfermedad genética que tiene el bebe o que podría tener, antes se puede informar a la familia, dar posibles tomas de decisiones, poner la terapia o el tratamiento, y no esperar más tiempo con lo cual se evitarían mayores daños ⁽³⁾. Además, las madres tienen que conocer que las pruebas de detección estos exámenes no solo las pueden pedir si tienen algún familiar que haya padecido algunas de estas enfermedades, sino sería también importante que las gestantes sometidas a alguna contaminación, radiación, tóxicos, mutagénicos etcétera las pidiesen también ⁽³⁾.

Con lo que, con la información que se les dará a las madres gestantes durante el embarazo, ellas tendrán la capacidad y todos los recursos para pedir que se les hagan pruebas porque alguno de sus familiares tuvo una enfermedad genética e identificar algunos signos o síntomas de las enfermedades genéticas. Con estos recursos disponibles se haría un diagnóstico precoz y tratamiento, por lo que podría mejorar la calidad de vida de estos pacientes y disminuir la muerte prenatal ⁽³⁾.

Consideramos por todo lo antes referido que antes de emprender un proceso formativo a las madres gestantes, que es el objetivo de este proyecto, hemos de tener claro que el consejo genético, se refiere en este caso a *“un proceso de comunicación no dirigida y sin juicios, mediante el cual el conocimiento basado en hechos se imparte para facilitar una elección personal informada”* ⁽²³⁾.

2. JUSTIFICACIÓN

Se sabe que las enfermedades genéticas constituyen un problema en la sociedad hoy en día, hay que tener en cuenta que *“el 1 por ciento de los bebés nacen con algún tipo de anormalidad genética. Desde el punto de vista clínico estas enfermedades se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectos, causando una grave discapacidad intelectual o física. Así mismo, es frecuente que estas enfermedades tengan un carácter progresivo y condicionen una mortalidad precoz”*⁽³⁾.

El motivo por el cual se ha pensado en elaborar este proyecto, es en gran medida, para conocer la prevalencia de estas enfermedades en Canarias. Porque como sabemos, todas estas enfermedades a parte de comprometer la vida del individuo para siempre, generan un coste económico bastante alto y la detección precoz de las mismas es fundamental para comenzar el inicio del tratamiento y evitar posibles reacciones adversas. Y además, para poder formar a las madres gestantes¹. Como experiencia piloto hemos creído oportuno concretar la acción formativa a un espacio o lugar. En este caso ha sido el Centro de salud de Taco. Este Centro de Salud reúne a toda la población del barrio de Taco y se encuentra en la calle Moisés Alberto perteneciente al municipio de San Cristóbal de La Laguna.

En el proceso de búsqueda de información de este trabajo pudimos apreciar que *“muchas mujeres, especialmente aquellas con hijos afectos de alguna enfermedad genética”*⁽³⁾ se hicieron la pregunta *“de por qué cuando estaban embarazadas no hicieron las pruebas para detectar determinadas enfermedades genéticas discapacitantes. La respuesta a esta cuestión es que en el momento actual vivimos los inicios de una revolución genética que ha transformado la tecnología médica, pero se mantiene una enorme distancia entre el progreso científico y la atención a los pacientes. En realidad, lo cierto es que a muchas mujeres sencillamente no se les informa de sus opciones, y que*

¹ *“Mujer embarazada, durante un periodo de 280 días, es decir, 10 meses lunares”*⁽²²⁾.



las pruebas de las que disponemos en la actualidad están notablemente infrautilizadas”⁽³⁾.

El presente trabajo pretende no solo identificar a las madres gestantes sino también a la unidad familiar para tener en cuenta las posibles enfermedades genéticas o alteraciones que puede contraer el descendiente en cualquier caso para resolver así las dudas sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.

Otras de las razones por la que decidimos hacer este proyecto es por que el estudio de las enfermedades genéticas, su diagnóstico precoz y su tratamiento sigue estando en fase de estudio, aunque *“a pesar de los avances que se han producido en el diagnóstico y la comprensión patogénica de muchas enfermedades genéticas, en la mayor parte de los casos aún estamos lejos de disponer de soluciones terapéuticas definitivas”⁽³⁾*. Por ese motivo, hemos querido indagar sobre los avances que se han hecho, los que en están en proyecto, las posibles alternativas de tratamiento y por último proyecciones de estudio en un futuro. Además, las personas no son conscientes que es importante conocer los antecedentes de la familia para así poder promover una buena salud. Por que cuanto más sepas de tu pasado familiar, más posibilidades tienes de que se le hagan pruebas a tus descendientes y a ti antes de que nazcan ellos y se le detecte lo antes posible ya que *“es de destacar que el resultado de un diagnóstico genético tiene no sólo efectos sobre el paciente sino también sobre todos los individuos emparentados con él mismo. Por lo tanto, la unidad de estudio en el diagnóstico genético es la familia y todo proceso de diagnóstico implica un estudio familiar”⁽³⁾*.

3. OBJETIVOS

3.1 Objetivo general

3.1.1. Formar a las madres gestantes interesadas de las enfermedades genéticas del Centro de Salud de Taco.

3.2 Objetivos específicos

3.2.1. Educar a las gestantes sobre las posibles enfermedades genéticas que prevalecen en Canarias.

3.2.2. Conocer las pruebas diagnósticas que se practican en la actualidad.

3.2.3. Identificar antecedentes de enfermedades genéticas en la familia.

3.2.4. Posibilidades legales de interrupción legal del embarazo

3.2.5. Evaluar la formación recibida.

4. MATERIAL Y MÉTODO

4.1 Tipo de investigación

El proyecto será una investigación de corte cuantitativo; con un diseño transversal, en el que se medirá el conocimiento de las madres gestantes sobre las enfermedades genéticas y las acciones para diagnosticarlas y tratarlas en caso de padecerlas. Además, se podrá apreciar las enfermedades genéticas más prevalentes en los grupos de madres gestantes que participen en las charlas educativas.

4.2 Método

4.2.1. Muestra

Este proyecto recogerá la población compuesta por las gestantes mayores de 18 años del Centro de Salud de Taco.

- **Criterios de Inclusión:** Todas las mujeres gestantes mayores de 18 años que quieran participar y pertenecientes al Centro de Salud de Taco.
- **Criterios de exclusión:** Gestantes menores de edad o que no quieran participar en el proyecto.

4.2.2. Recogida de datos

Previo a la realización del presente proyecto realizaremos en primer lugar la concesión de permisos al Centro de Salud en el cual queremos llevar a cabo nuestro estudio (anexo 1).

Una vez hemos conseguido dichos permisos, solicitaremos a la matrona el listado de pacientes gestantes del centro, para así ponernos en contacto con ellas telefónicamente para informarles de las charlas educativas que vamos a realizar en dicho Centro de Salud de Taco y a las madres gestantes que están interesadas les enviaremos la información detallada por correo electrónico (anexo 2). Si finalmente continúan interesadas y desean inscribirse, solo deberán contestar al correo diciendo su nombre completo, DNI, el día que desean venir y si va a ser en el turno de mañana o de tarde.

Una vez realizados estos procedimientos, y tras concretar el número de personas interesadas, un integrante del proyecto se pondrá en contacto con ellas para comentarle a grandes rasgos la finalidad de la intervención educativa y aclarar todas las dudas que pudiera presentar. La propuesta no estará dirigida única y exclusivamente al paciente en cuestión lo cierto es que, se recomendará la asistencia de algún familiar, pues es fundamental que adquieran también conocimiento sobre las enfermedades genéticas.

En la primera sesión se les entregará a las madres gestantes un consentimiento informado (anexo 3), ya que manejaremos información privada, tanto la información proporcionada por ellas como la obtenida por bases de datos e historial clínico, y un pequeño formulario (anexo 4) que incluyen algunos datos personales necesarios para llevar a cabo el proyecto.

Durante la elaboración del presente estudio se ha barajado la posibilidad de concertar una primera cita individual para valorar los datos rellenados en el pequeño formulario, así como el conocimiento sobre las enfermedades genéticas. No obstante, se ha decidido que esa primera cita sea grupal y se incluya dentro de la primera sesión, pues así podemos compartir experiencias que hayan tenido las pacientes.

Dicho proyecto durará alrededor de dos meses y será impartido por el grupo de enfermeros pertenecientes al proyecto. Las sesiones se llevarán a cabo en tres días concretos (lunes, miércoles y viernes) con turnos de mañana (10-10:50 h) y de tarde (18-18:50 h). Además, para completar la charla educativa, se harán en total un conjunto de 3 sesiones, las cuales se impartirán por orden los días anteriormente nombrados. La paciente elegirá en todo momento el que mejor se adapte a su actividad diaria, así evitaremos que abandonen el curso por incompatibilidad horaria. De igual forma, si por alguna razón, el calendario planteado es incompatible para muchos usuarios, el personal de este proyecto se compromete a adaptarse a las necesidades de la población inscrita en el programa educativo, pero siempre respetando el número de participantes por sesión, el cual se ha fijado en 15 personas como máximo y 3 como mínimo.

Aunque somos conscientes de que el contenido de las sesiones que plantearemos puede exponerse de forma individual en las consultas de Atención Primaria, consideramos que la terapia grupal es válida para la impartición de este taller teórico - práctico, por lo tanto no resta tiempo al médico y enfermero de cabecera, y además, permitirá la interrelación entre los sujetos de cada grupo, así como la aparición de posibles preguntas y dudas.

Por otra parte, nos hemos informado en el mismo Centro de Saludo de Taco y no se han impartido charlas educativas sobre las enfermedades genéticas, por lo que nos parece una buena idea que las mujeres y las parejas correspondientes interesadas se apunten y así tener nuevos conocimientos sobre un tema importante.

La duración de las clases será inferior a una hora, entre 45 y 50 minutos, pues entendemos que las sesiones que exceden los 60 minutos pueden provocar un menor nivel de atención del sujeto participante, quien no asimilará los contenidos del programa correctamente.

En esta primera sesión, tras la presentación del equipo identificaremos las primeras dudas de los participantes. A continuación, y haciendo uso de una presentación PowerPoint, definimos entre otros la palabra “enfermedad genética” e introducimos un poco en el tema pero sin saturar a las participantes. Adaptamos el lenguaje médico a la población pues, en todo momento que nos estamos dirigiendo a la población general y no a profesionales sanitarios, por lo que será necesario adaptarnos al nivel sociocultural de los integrantes. Para ello además, explicaremos por que ocurren están enfermedades, quienes tienen más predisposición a tenerlas y que tipos hay.

En la segunda sesión, se hace un repaso de los tipos de enfermedades, la clínica que tienen, signos claros de como detectar algunas, pruebas que se le realizan a los recién nacidos en el hospital y para qué sirven y en último lugar que hacer en caso de detectar alguna enfermedad genética.

En la tercera sesión, les daremos a las participantes la posibilidad de volver a explicar cualquier parte concreta de alguna de las sesiones dadas, les hablaremos sobre las posibles pruebas que se pueden realizar durante el embarazo para detectar enfermedades genéticas, las posibilidades legales que hay para una interrupción voluntario del embarazo y les animaremos a que nos den su opinión abiertamente sobre las sesiones impartidas, de esta forma podremos mejorar aspectos organizativos o de contenido para futuros proyectos y posibles mejoras que recomienden los participantes. A pesar de que les animaremos a dar su opinión en la última sesión, les pasaremos una encuesta para valorar nuestro proyecto formativo (anexo 5).

4.3 Procedimiento

En primer lugar, necesitaremos un aula del Centro de Salud de Taco donde se impartirán tres sesiones que forman un bloque educativo sobre las enfermedades

genéticas. Se elegirá preferiblemente una clase amplia y con buena iluminación. Como muchas veces no disponemos de estas aulas de formación, se escogerá cualquier sala que se encuentre desocupada en ese momento y la modificaremos según sea posible y teniendo en cuenta nuestras preferencias.

Consideramos de suma importancia en el momento de impartir estos talleres teórico-práctico contar con medios técnicos audiovisuales de apoyo, pues según estudios pedagógicos, la retención de información es mayor y más duradera con su empleo. Por ello, haremos uso de un ordenador portátil y un proyector para poder plasmar las diapositivas sobre una pantalla. En el supuesto caso de que no podamos contar con ésta última, se utilizará como soporte una de las paredes del aula. Lógicamente precisaremos de un mobiliario básico para que nuestros asistentes puedan sentarse y tomar nota de todo aquello que les parezca importante. Además, deberemos contar con mobiliario adicional para los familiares de los sujetos que decidan participar en el taller. Para disponer de más espacio en la sala, hemos llegado a la conclusión de que lo mejor es no utilizar mesas como material de apoyo sino las famosas carpetas “sujetapapeles” para rellenar los distintos formularios y consentimientos que se entregarán en la primera sesión y que ya estarán preparadas de antemano, así ahorraremos tiempo. De igual forma, necesitaremos una impresora.

4.4 Recogida de datos

La recolección de datos será a través de un método muy sencillo, se le pasará a las gestantes un pequeño formulario que lo rellenarán el primer día que asistan a la charla educativa. Este formulario (anexo 4) consiste en completar una serie de datos personales con respecto a la gestante y su familia.

4.5 Análisis estadístico

Para la valoración estadística de los datos obtenidos, emplearemos medidas de tendencia central como son la media, la mediana y la moda y las medidas de dispersión como la varianza, la desviación típica, el coeficiente de variación y la amplitud.

Para ello, los valores serán introducidos en la base de datos Excel del Mac de la persona que se va dedicar a introducir los datos y posteriormente se harán los análisis descriptos.

4.6 Cronograma:

Este proyecto de investigación se realizará en 9 semanas, desde el 2 de septiembre de 2019 hasta el 28 de octubre de 2019.

Etapas del proyecto de investigación:

SEMANAS	1° (02/09/19)	2°	3°	4°	5°	6°	7°	8°	9° (28/10/19)
OBTENCIÓN DE PERMISOS	X								
PREPARACIÓN DE ENCUESTAS Y LOGÍSTICA	X	X							
RECOGIDA DE DATOS		X	X						
REALIZACIÓN DE CHARLAS EDUCATIVAS EN EL CENTRO				X	X	X			
RECOGIDA DE DATOS				X	X	X			
ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS						X	X		
REDACCIÓN DE LOS RESULTADOS						X	X		
ELABORACIÓN DE INFORME							X	X	
REVISIÓN Y CORRECCIÓN								X	X

4.7 Presupuesto

Concepto	Cantidad / mes €	Subtotal en €	Tiempo en meses	Total en €
Orador	4	600	2	2400
Recursos humanos				2400
Ordenador portátil	1	500		500
Impresora	1	70		70
Gastos inventariables				570
Papelería	4 paquetes e 500 folios	4		16
Tinta	8 cartuchos	20		160
Gastos fungibles				176
Desplazamientos				200
Teléfono				300
Dietas				1500
Total				5146

5. CONSIDERACIONES ÉTICAS

Se tendrán en cuenta los aspectos éticos para la realización del estudio. Se garantizará en todo momento el anonimato de los participantes así como el respeto a la participación voluntaria, Se solicitarán las autorizaciones y los consentimientos, en los que se garantiza que los datos serán tratados de manera confidencial de acuerdo con la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales ⁽²⁴⁾ (véase anexo 3)

Para respetar el anonimato, en ningún momento se solicitará en los cuestionarios datos de identificación personal de modo que cada cuestionario contendrá un código de 5 dígitos, que identificará a cada mujer.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. ApplicationFrame | Children's Minnesota [Internet]. Children's Minnesota. [citado el 20 Febrero 2019]. Disponible en: <https://www.childrensmn.org/educationmaterials/childrensmn/article/16992/enfermedades-geneticas/>
2. Enfermedades genéticas: MedlinePlus en español [Internet]. Medlineplus.gov. 2018 [citado el 20 Febrero 2019]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/geneticdisorders.html#summary>
3. González-Lamuño D., García Fuentes M.. Enfermedades de base genética. Anales Sistema Sanitario de Navarra [Internet]. 2008 [citado el 20 de Febrero de 2019]; 31 (Suplemento 2): 105 -126. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400008
4. Posada M., Martín - Arribas C., Ramírez A., Villaverde A., Abaitua I.. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sistema Sanitario de Navarra [Internet]. 2008 [citado el 20 Febrero de 2019]; 31 (Suplemento 2): 9-20. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original2.pdf>
5. default - Stanford Children's Health [Internet]. Stanfordchildrens.org. 2019 [citado el 22 de Febrero de 2019]. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=tipos-de-enfermedades-geneticas-90-P05615>
6. Malformaciones congénitas [Internet]. HealthyChildren.org. 2019 [citado el 22 Febrero del 2019]. Disponible en: <https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/developmental-disabilities/Paginas/Congenital-Abnormalities.aspx>
7. Bonino A., Gómez P., Cetraro L., Etcheverry G., Pérez W.. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Archivos de Pediatría de Uruguay [Internet]. 2006 Octubre [citado el 22 de Febrero de 2019]; 77 (3): 225-228. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492006000300003

8. Valega O. [Internet]. 2019 [citado el 24 de Febrero de 2019]. Disponible en: https://s3.amazonaws.com/academia.edu.documents/33565059/leyes_de_mendel.pdf?AWSAccessKeyId=AKIAIWOWYYGZ2Y53UL3A&Expires=1553362263&Signature=jUpiqm46gVy69UwOx1DLmkrukL8%3D&response-content-disposition=inline%3B%20filename%3DLas_Leyes_de_Mendel.pdf
9. Genética. MedlinesPlus enciclopedia médica. [Internet]. Medlineplus.gov. 2018 [citado el 24 de Febrero de 2019]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002048.htm>
10. CIBERER presenta colaboraciones de investigadores y afectados en enfermedades raras [Internet]. 2013 [citado el 1 Marzo de 2019]. Disponible en: <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Investigacion-enfermedades-raras.pdf>
11. Observatorio de enfermedades raras. Estado de la situación la investigación en Enfermedades Raras [Internet]. 2017 [cited 1 March 2019]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/INFORME-SITUACION-DE-LA-INVESTIGACION-EN-ER-EN-ESPANA.pdf>
12. ISTAC: Estadísticas de la Comunidad Autónoma de Canarias [Internet]. Gobiernodecanarias.org. 2019 [citado el 1 Marzo de 2019]. Disponible en: <http://www.gobiernodecanarias.org/istac/jaxi-istac/menu.do?uripub=urn:uuid:301ccd99-ad78-42e0-81e8-9c61c16acbbb>
13. Documento original de la AFM Asociación francesa contra las Miopatías. Enfermedades genéticas y genética de las enfermedades [Internet]. Asemgalicia.com. 2019 [cited 6 March 2019]. Available from: <http://www.asemgalicia.com/wp-content/uploads/Enfermedades-Geneticas-y-genetica-de-las-enfermedades.pdf>
14. Santos Alcántara Manuel J. THE GENETIC COUNCIL'S BIOETHIC ASPECTS IN THE HUMAN GENOME PROJECT'S ERA.. Acta bioethica [Internet]. 2004 [citado el 6 de Mayo de 2019]; 10 (2): 191-200: Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-569X2004000200007&lng=es.
15. Amniocentesis: MedlinePlus enciclopedia médica. [Internet]. Medlineplus.gov. 2017 [citado el 26 Mayo 2019]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/003921.htm>

16. Muestra de vellosidades coriónicas: MedlinePlus enciclopedia médica. [Internet]. Medlineplus.gov. 2018 [citado el 26 Mayo 2019]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/003406.htm>
17. BOE.es - Documento BOE-A-2010-3514 [Internet]. 2010 [citado el 26 May de 2019]. Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2010-3514>
18. Delgado Pérez J. CADASIL: genética y clínica en la isla de Gran Canaria [Internet]. Accedacris.ulpgc.es. 2015 [citado el 8 Marzo del 2019]. Disponible en: <https://accedacris.ulpgc.es/handle/10553/25616>
19. JL Craggs L, Yamamoto Y, Deramecourt V, Kalaria R. Microvascular Pathology and Morphometrics of Sporadic and Hereditary Small Vessel Diseases of the Brain [Internet]. US National Library of Medicine National Institutes of Health. 2014 [citado el 8 Marzo de 2019]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4228759/#__sec8title
20. Ortega Santana R. Genética clínica del Síndrome de Rendu-Osler-Weber en Gran Canaria [Internet]. Asociacionhht.org. 2018 [citado el 12 Marzo del 2019]. Disponible en: <http://www.asociacionhht.org/wp-content/uploads/2018/06/TFT-Español.pdf>
21. Torres M, Rodríguez Pérez J, Hernández Socorro C, Anabitarte A, Caballero A, Vázquez C et al. Diagnóstico molecular de la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante en la Comunidad Autónoma de Canarias. Nefrología [Internet]. 2006 [citado el 14 Marzo del 2019]; (Volumen 26. Número 6). Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-pdf-X0211699506020582>
22. ¿Qué es mujer gestante? [Internet]. Cun.es. 2019 [citado el 18 Marzo del 2019]. Disponible en: <https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/mujer-gestante>
23. Moreno Cidre Y. Dilemas éticos en el asesoramiento genético del diagnóstico prenatal [Internet]. Cbioetica.org. 2008 [citado el 6 Abril del 2019]. Disponible en: <http://cbioetica.org/revista/81/811017.pdf>
24. Gobierno de España. Ley Orgánica 3/2018 de Protección de Datos de Carácter Personal. Boletín Oficial del Estado; 2018. [Consultado en 5 mayo 2019]. Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2018-16673>

7. ANEXOS

7.1 Anexo 1: Consentimiento al Centro de Salud de Taco

Sr/ Sra director/a del Centro de Salud de Taco,

Soy Sara Trujillo Moreno estudiante de Enfermería de la Universidad de la Laguna, Sede de Tenerife.

Por el presente documento se le solicita permiso para realizar charlas educativas sobre enfermedades genéticas a sus pacientes gestantes mayores de edad pertenecientes a este centro de salud para así dar a conocer a las futuras madre sobre este concepto. Además, se le pedirá a los pacientes que rellenen un formulario, con su permiso, con datos personales de las mismas. También se le solicita un aula o en su defecto un salón de actos para la realización de dichas charlas.

Este pequeño formulario forma parte de un proyecto de investigación para la Escuela de Enfermería y Fisioterapia de la Universidad de La Laguna, Sede de La Laguna. Los datos de esta encuesta serán totalmente confidenciales y solo serán conocidos por el personal de la investigación.

Le agradecemos su colaboración.

Firma del responsable del proyecto

Firma del destinatario

7.2 Anexo 2: Anexo 2: Información detallada sobre el propósito de las charlas educativas.

Sesiones	Metodología	Días
Primera sesión	<ul style="list-style-type: none">- Conocernos entre todos- Definición enfermedad genética- Historia de la genética- Etiología- Predisposición genética- Tipos	Lunes
Segunda sesión	<ul style="list-style-type: none">- Repaso de los tipos- Clínica- Signos claros de cada una- Detección- Pruebas que se realizan en el hospital y su uso- Tratamientos- Otras pruebas que existen para la detección	Miércoles
Tercera sesión	<ul style="list-style-type: none">- Repaso- Pruebas que se realizan durante el embarazo para detectar enfermedades genéticas- Interrupción voluntaria del embarazo- Dudas- Sugerencias- Mejoras- Resultados de los formularios contestados	Viernes

7.3 Anexo 3: Consentimiento de las gestantes a participar en el proyecto de investigación.

Estimado Sr./Sra. D./D^a:

Estamos realizando un estudio sobre enfermedades genéticas. Por ello, solicitamos su colaboración para este proyecto de investigación.

Es importante que conozca que toda la información recogida será mantenida en el más estricto secreto profesional. La hoja con datos personales y clínicos se archiva bajo custodia. Todos los datos se encuentran protegidos por la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de *Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales* y se utilizan, única y exclusivamente, con fines estadísticos y de investigación, pero nunca a nivel individual.

Naturalmente, los participantes en este estudio podrán en cualquier momento retirarse, simplemente comunicándolo a los responsables.

Centro de Salud de Taco, a de 2019

Firma responsable del programa:

Firma destinatario del programa:

7.4 Anexo 4: Anexo 4: Formulario de datos personales de interés.

Número de expediente: XXXXX	
Edad:	
Semanas de gestación:	
Número de embarazos:	
Enfermedades importantes en la familia:	
Problemas en embarazos anteriores:	

7.5 Anexo 5: Encuesta para la valoración del Taller Formativo realizado.

Instrucciones: Marca con una X la casilla que consideres correcta.

	Si	No	No sabe no contesta
1. ¿Las enfermedades genéticas son contagiosas?			
2. ¿Son hereditarias las enfermedades genéticas?			
3. ¿Es innecesario interrumpir el embarazo si tu hijo ha sido diagnosticado con una enfermedad genética?			
4. ¿Existen pruebas para detectarlas?			
5. Si tu hijo se le detecta una enfermedad genética, ¿significa que va a morir ?			
6. ¿Las enfermedades genéticas dependen de lo que coman las madres?			
7. ¿Existen pruebas diagnósticas que se pueden realizar antes del nacimiento del feto?			
8. ¿Crees que las enfermedades genéticas tienen algún tipo de cura o tratamiento?			
9. ¿Conocías las Enfermedades genéticas antes de esta charla ?			
10. ¿Conoces alguna enfermedad de este tipo en tu familia?			
11. ¿Crees que la didáctica ha sido la adecuada?			
12. ¿Crees que la información ha sido comprendida sin tener conocimientos médicos?			
13. Evalúa la utilidad de la charla			