

Evaluación del impacto de un sencillo informe de resultados de análisis genéticos en los padres de niños con trastornos genéticos

Investigador principal

Dr. Marc S. Williams

Organización

Weis Center for Research-Geisinger Clinic

¿Cuál fue el tema de la investigación?

La discapacidad intelectual y los trastornos del espectro autista (TEA) son problemas de salud que afectan la manera en que las personas aprenden y se relacionan con los demás. Muchas alteraciones genéticas pueden causar discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista. Saber de qué alteración genética se trata puede conducir a un mejor tratamiento y a una mejor atención médica de los niños que tienen discapacidad intelectual o trastornos del espectro autista. Las alteraciones genéticas se pueden determinar a través de análisis genéticos, pero los resultados de estas pruebas pueden ser difíciles de entender.

En este estudio, el equipo de investigación colaboró con los padres de niños con discapacidad intelectual y trastornos del espectro autista para crear un informe que ayudara a los padres a entender y a hablar sobre los resultados de los análisis genéticos. El informe contenía:

- una explicación clara de los resultados de las pruebas y de los pasos a seguir en la atención médica;
- respuestas a las preguntas más frecuentes sobre el diagnóstico;

- un cuadro en el que se describía el tipo de problemas de salud que el niño podría llegar a tener y a qué edad;
- enlaces a recursos específicos para el diagnóstico;
- un glosario de términos médicos.

El informe se podía ver en un portal en línea para pacientes. Los portales para pacientes son sitios web seguros que les permiten a los pacientes tener acceso a su historia clínica, o (como en este caso) les permiten a los padres tener acceso a las historias clínicas de sus hijos.

El equipo de investigación analizó cómo los padres usaban el informe en línea. Los investigadores querían comparar a los padres que usaban los informes con los que no los usaban.

¿Cuáles fueron los resultados?

Solo los padres de nueve niños, de los 46 cuyos informes estaban en el portal para pacientes, abrieron el informe. Los padres dijeron en entrevistas que el mensaje de correo electrónico que les informaba que el informe estaba listo no había sido claro. Los padres cuyos niños no recibieron un diagnóstico genético dijeron que no tenían motivos para abrir el informe.

Dos padres de familia que leyeron el informe dijeron que lo habían usado para hablar con los maestros y

los médicos de sus hijos. El informe les había dado confianza para hablar de los problemas de sus hijos.

¿Quiénes tomaron parte en el estudio?

En el estudio participaron los padres de 46 niños con discapacidad intelectual o con trastornos del espectro autista. Todos vivían en la zona rural de Pensilvania. El equipo de investigación entrevistó a 23 padres de familia y 52 padres de familia contestaron una encuesta. El 96 % de los padres de familia que contestaron la encuesta eran de raza blanca y el 58 % eran mujeres. Además, el 88 % estaban casados y el 63 % tenían alguna educación de nivel universitario.

¿Qué hizo el equipo de investigación?

Primero, el equipo de investigación trabajó en colaboración con los padres de niños con discapacidad intelectual, trastornos del espectro autista (o ambos) para diseñar el informe. Los médicos y otros profesionales de la salud lo revisaron, y el equipo hizo algunos cambios. A continuación, un equipo distinto puso el informe en el portal para pacientes.

Después, el equipo de investigación invitó a los padres de familia a participar en el estudio a través de una encuesta. La mitad de los que contestaron la encuesta recibieron un enlace para el informe sobre análisis genéticos en el portal para pacientes. La otra mitad recibió el enlace tres meses después. Todos los padres de familia del estudio recibieron la atención médica habitual. La atención médica habitual incluía una consulta en persona en la clínica para recibir una explicación de los resultados del análisis genético, seguida de una carta de resumen. En la carta se

describía el diagnóstico y la coordinación de la atención médica.

Con el fin de analizar el empleo que hicieron los padres de familia del informe en línea, el equipo de investigación los entrevistó para preguntarles sobre las barreras que encontraron para ver el informe y cómo lo usaron.

El equipo de investigación trabajó en colaboración con un paciente, con los padres de niños con trastornos genéticos y con médicos en todas las partes del estudio.

¿Qué limitaciones tuvo el estudio?

Fueron muy pocos los padres de familia que abrieron el informe para que el equipo de investigación pudiera comparar la utilidad del informe en línea con la de la carta de resumen, como se había planeado. En investigaciones futuras se podrían buscar otras maneras de explicarles el informe a los padres de familia.

¿Cómo se pueden usar los resultados?

Los padres de familia que participaron en este estudio no abrieron el informe como se había previsto. Sin embargo, informes parecidos podrían ser útiles para los padres de niños que reciben los resultados de análisis genéticos. En las clínicas que proporcionan análisis genéticos se podría estudiar si los informes como este podrían ser útiles para los padres de familia si se les proporcionaran de otra manera.

Si desea más información sobre este proyecto, visite www.pcori.org/Williams132.