
This is the **published version** of the bachelor thesis:

de Gregorio-Rocasolano Garcia, Pau. Assistència genètica : App accessòria per a l'assessorament genètic. 2024. 1 pag. (Grau en Genètica)

This version is available at <https://ddd.uab.cat/record/299096>

under the terms of the  license



INTRODUCCIÓ

- Increment de la demanda de consultes d'assessorament genètic.
- Un gruix considerable de pacients no retenen/comprenen tota la informació proporcionada a la consulta.
- Una part significativa de la 1a consulta es destina a fer el pedigrí.
- Absència de recursos informàtics que ofereixin una visió holística de l'assessorament genètic.

Disseny del prototip d'**Assistència Genètica**, una aplicació d'escriptori transversal de suport a l'assessorament genètic dirigida a ajudar tant als assessors genètics com als pacients de més de 15 anys i als seus familiars.



METODOLOGIA

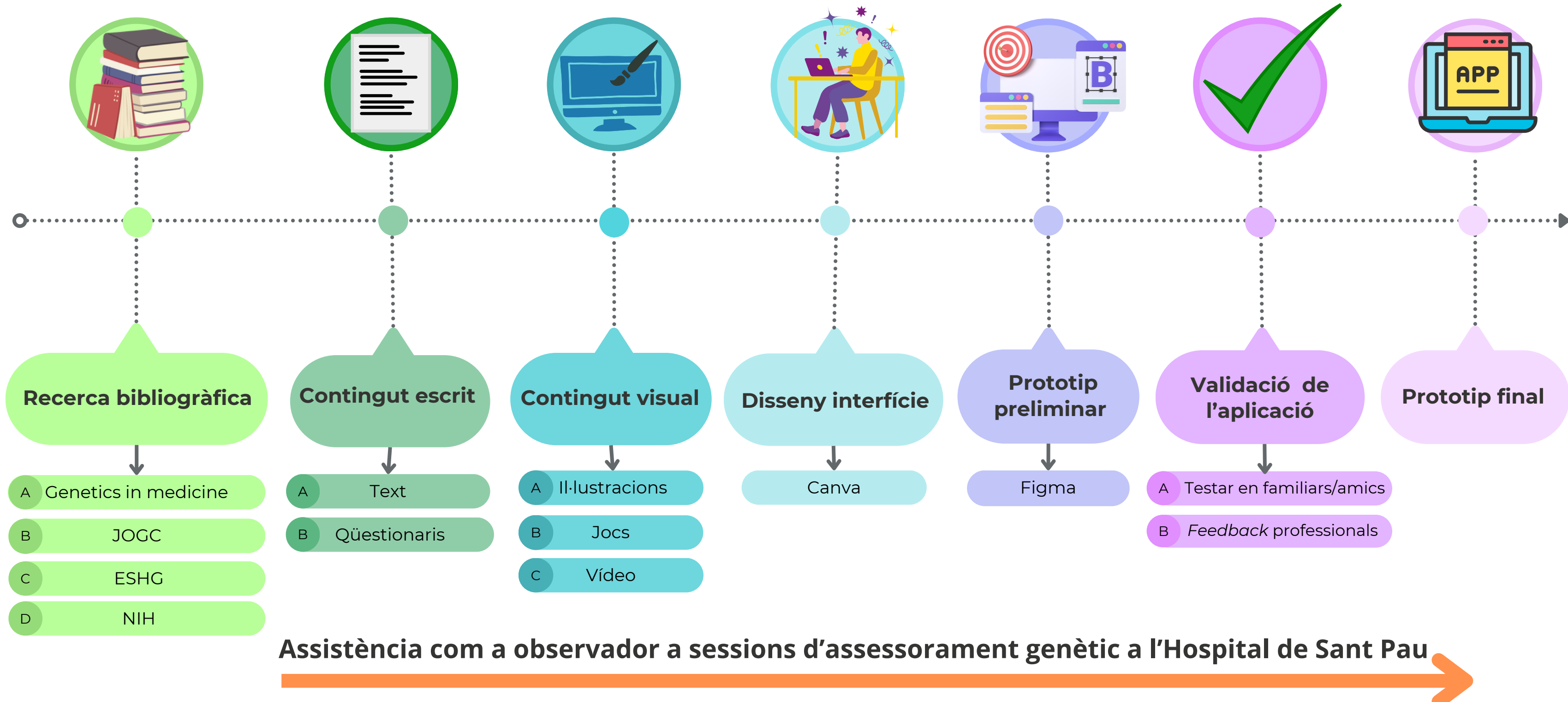


Figura 1. Esquema general de la metodologia emprada per al disseny d'Assistència Genètica.

OBJECTIUS

1. Millorar la comprensió dels pacients i familiars envers múltiples aspectes de l'assessorament genètic. **Optimització del temps de les consultes**
2. Facilitar que l'assessor genètic es pugui centrar en les preocupacions individuals dels pacients.
3. Permetre que l'assessor pugui fer un seguiment de què ha assimilat i què no ha assimilat el pacient després d'una consulta.
4. Oferir un espai de comunicació entre el pacient i l'assessor.
5. Brindar un espai d'aprenentatge didàctic.



Figura 2. Pantalla inicial d'Assistència Genètica. Les seccions estan encerclades en diferents colors en funció de l'objectiu al qual van dirigides.

MATERIAL DIVULGATIU

Per tal que l'assessor pugui fer un esbós del pedigrí abans de la consulta



Figura 3. Pantalla inicial de l'espai d'aprenentatge.

Els jocs i qüestionaris es poden visualitzar òptimament des del mòbil

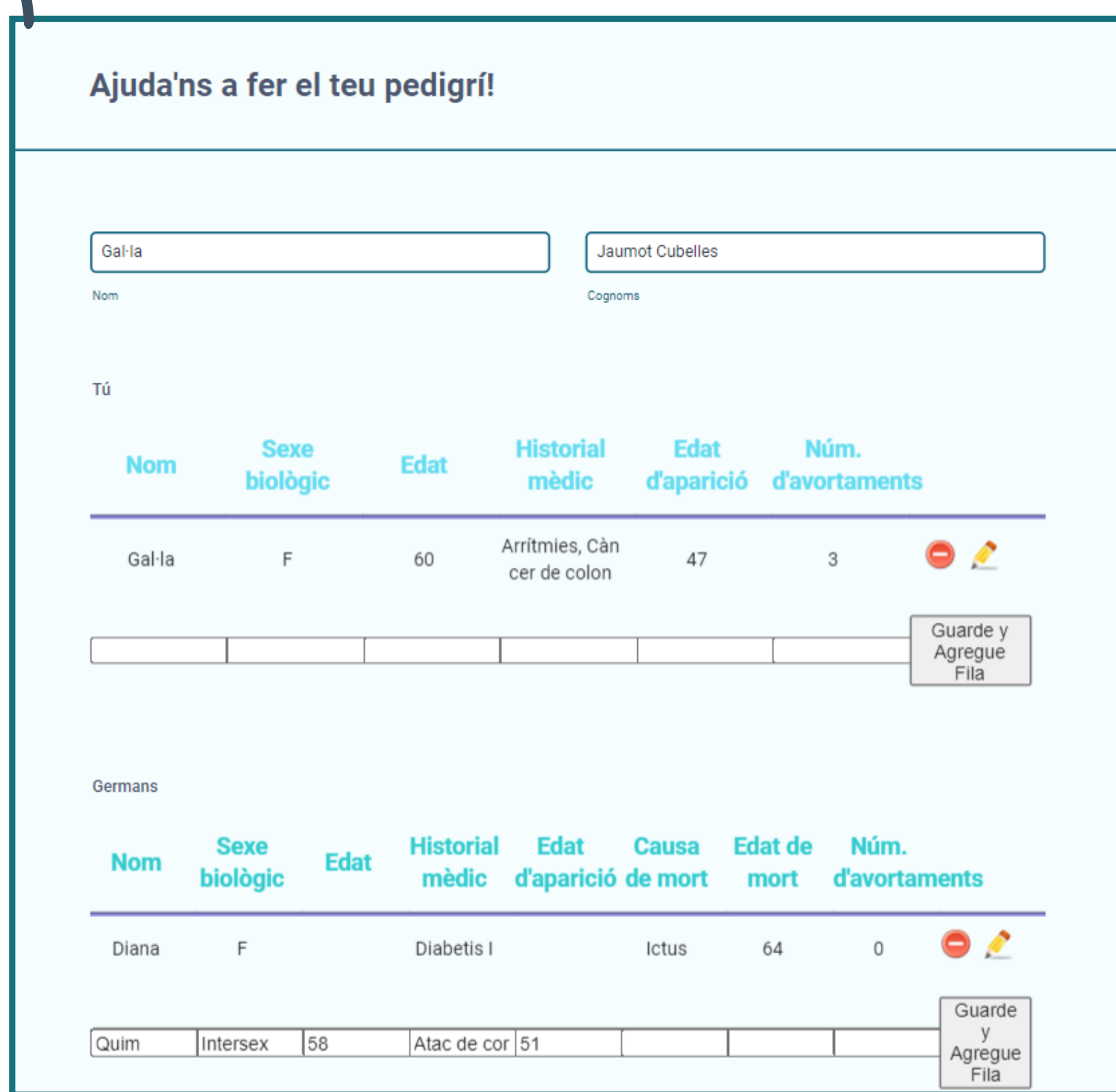


Figura 4. Qüestionari "Ajuda'ns a fer el teu pedigrí".

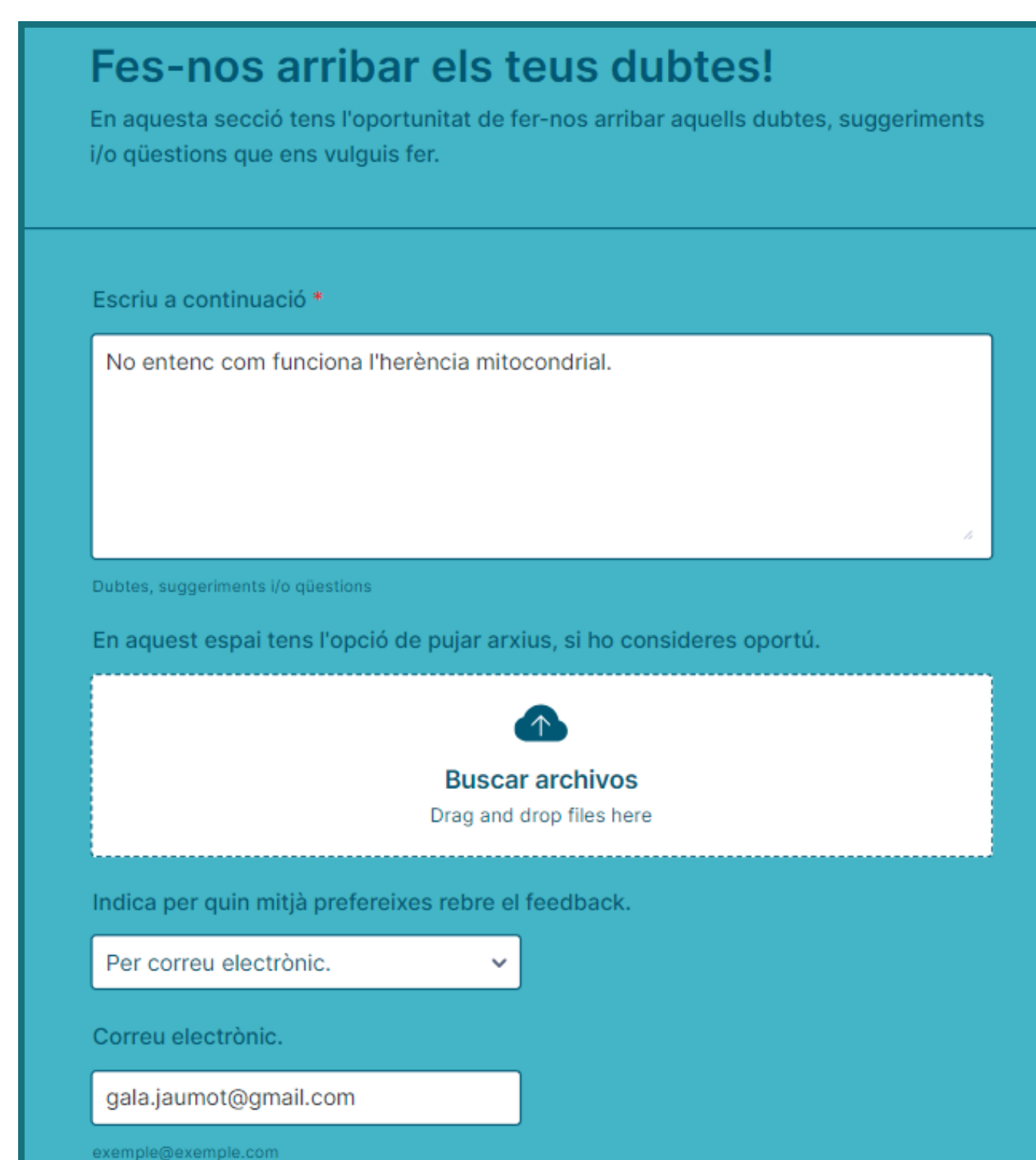


Figura 5. Espai de comunicació entre el pacient i l'assessor.

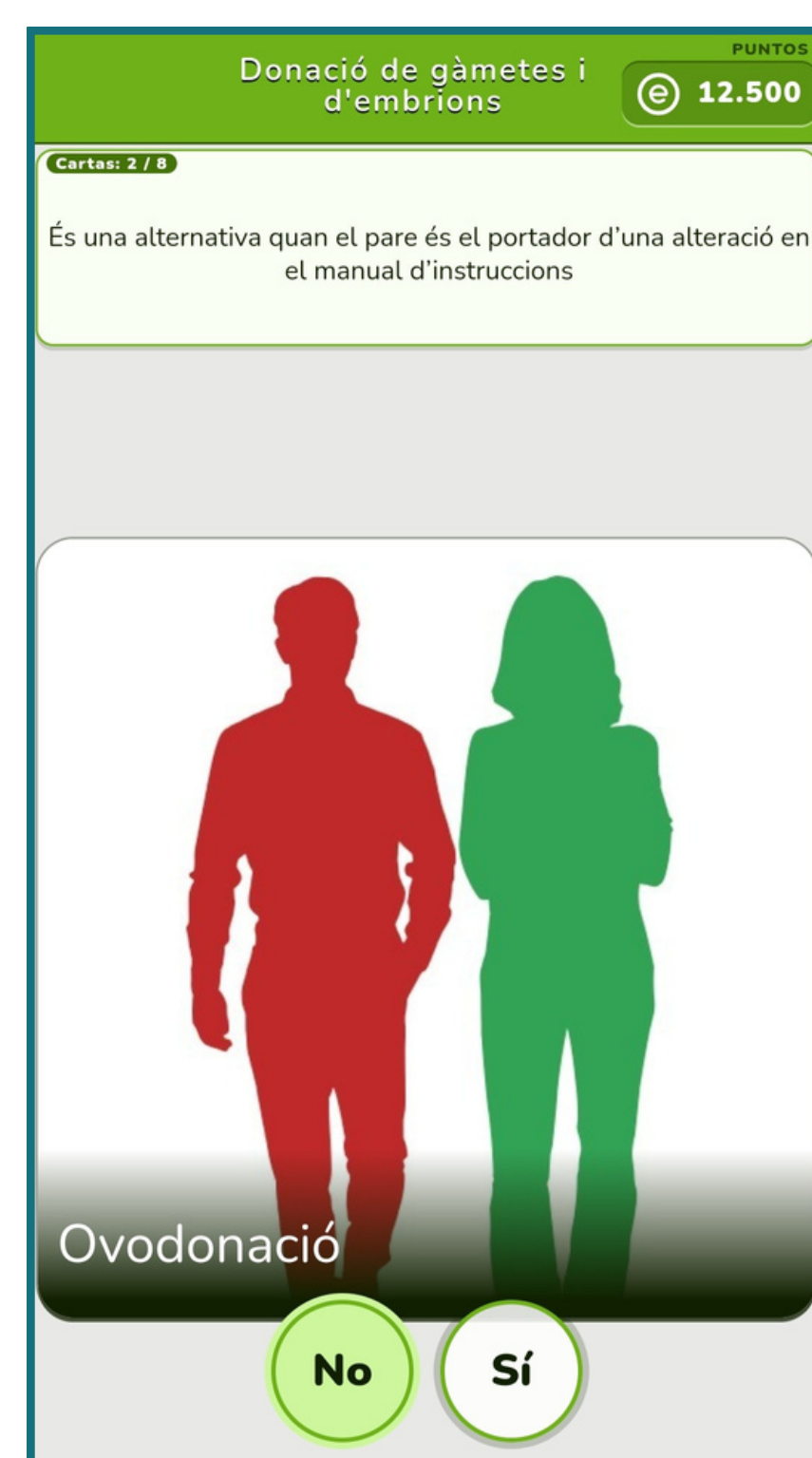


Figura 6. Captura d'un joc de la secció "posa't a prova".

RESULTATS ENQUESTA

Enquesta de satisfacció



N=19

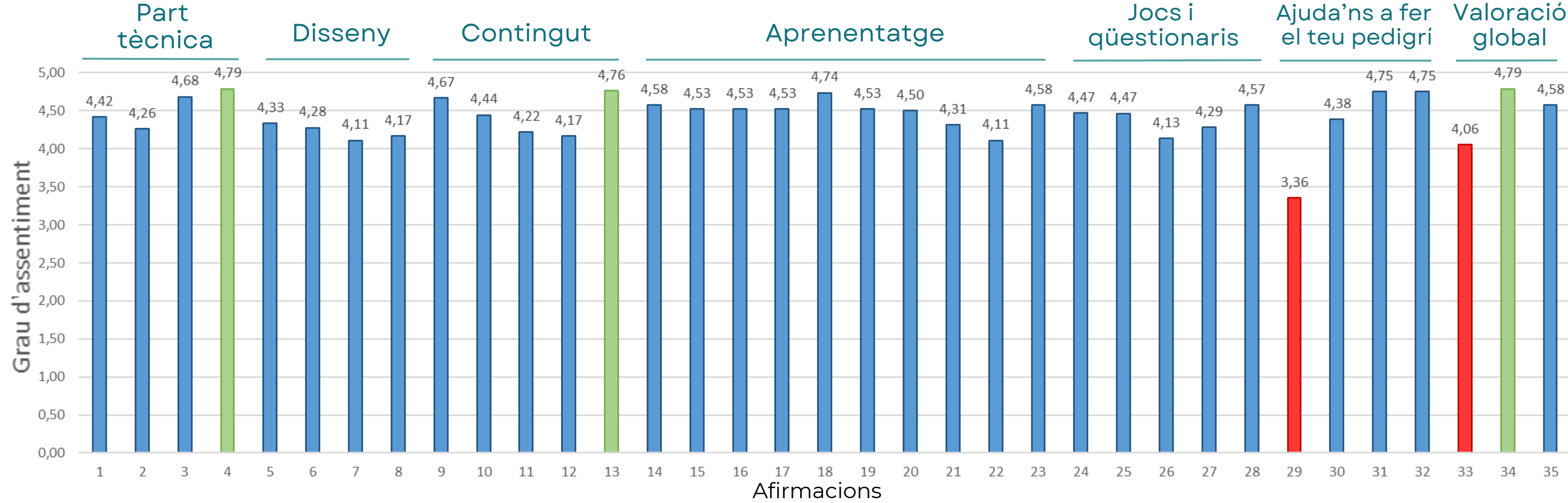


Figura 7. Representació gràfica del grau d'assentiment dels participants (de l'1 al 5) en funció de l'afirmació. En vermell les puntuacions més baixes i en verd les més altes.

Possible aplicabilitat en l'àmbit **educatiu** (per a novells en genètica) i **social** (com a vehicle per a la divulgació ciutadana)

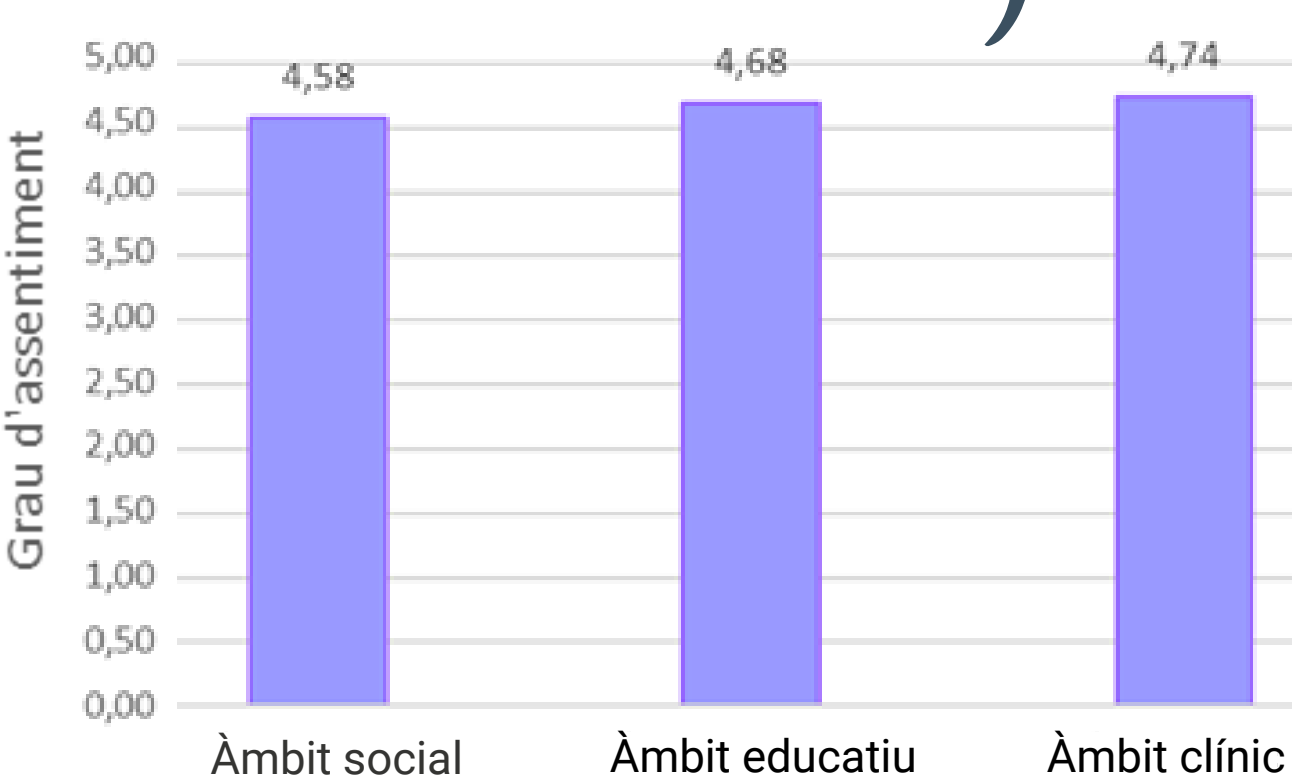


Figura 8. Grau d'assentiment dels enquestats en funció de l'àmbit d'aplicabilitat del prototip.

Puntuació mitjana



Figura 9. Puntuació final del prototip preliminar.

CONCLUSIONS

*Afirmació = A.

- + Permet complir els objectius proposats.
- + Els enquestats han entès la necessitat de disposar d'una aplicació transversal per a l'assessorament genètic. [A.34]
- + Els jocs i qüestionaris proporcionen un valor afegit a l'experiència. [A.13]
- + Compatible amb tots els ordinadors en els quals s'ha testat. [A.4]

- El qüestionari "Ajuda'ns a fer el teu pedigrí" pot resultar una mica extens de completar. [A.29]
- La idoneïtat per a un públic infantil és qüestionable. [A.33]
- Barrera lingüística (només en català).
- Tot i que es pot visualitzar en horitzontal amb el mòbil, està dissenyada per accedir-hi des d'un ordinador.

FUTURES MILLORES

- Versió per a mòbils.
- Possibilitat de canviar l'idioma.
- Adaptació per a infants.
- Secció explicativa de les malalties genètiques més freqüents.

REFERÈNCIES

- Suckiel SA, Odgis JA, Gallagher KM, Rodriguez JE, Watnick D, Bertier G, et al. GUÍA: a digital platform to facilitate result disclosure in genetic counseling. Genetics in Medicine. 2021 May;23(5):942–9.
- Morrison PJ. PRACTICAL GENETIC COUNSELLING (SEVENTH EDITION). Ulster Med J. 2011 Jan;80(1):53–4. PMID: PMC3281258.

Memòria + Bibliografia



AGRAÏMENTS

- A totes les persones que han participat en la prova pilot.
- A la Clara Serra i l'Àlicia Artiga per donar-me l'oportunitat d'assistir a les seves consultes d'assessorament genètic i fer-me retroacció del treball.