

# Looking back: The impact of NYMAC and what you can take away



**En retrospectiva: La repercusión de NYMAC y tus posibles conclusiones**

- 
- **Alissa Terry**
  - **Melissa Raspa**
  - **Maria Isabel Frangenberg**
  - **Cheyly Clark**
  - **Enrique Lopez**
  - **Mabel Thomas**
  - **McKenzie Wood**



**NYMAC**  
regional genetics network

# Financial Disclosure

## Divulgación financiera

- **Alissa Terry**
- **Melissa Raspa**
- **Maria Isabel Frangenberg**
- **Cheyly Clark**
- **Enrique Lopez**
- **Mabel Thomas**
- **McKenzie Wood**

**Have No Relevant Financial Disclosures.**

**No tener divulgaciones financieras relevantes**

# AGENDA

- **Who, Where, What is NYMAC?**
- **Collaborating with NYMAC and within the conference**
- **What have we accomplished and what can you learn and use**
- **Small group discussion**
- **Expectations for the conference**



# TEMARIO

- **¿Quién es NYMAC? ¿Dónde queda? ¿Qué es?**
- **Colaborar con NYMAC y con la conferencia**
- **¿Qué hemos logrado y qué puedes aprender y usar?**
- **Debate en grupos pequeños**
- **Expectativas para la conferencia**

# WHO IS NYMAC?

## New York Mid-Atlantic Caribbean Regional Genetics Network

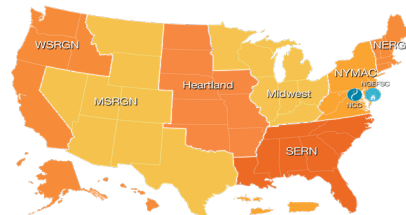
- NYMAC is one of seven **Regional Genetics Networks** (RGNs) supported by federal grant funding from **The Health Resources and Services Administration** (HRSA) to ensure that underserved individuals with genetic conditions and their families have access to quality care.
- The seven RGNs, supported by the **National Coordinating Center** ("NCC" housed at ACMG) and **The National Genetics Education and Family Support Center**, work to meet the unique needs of their respective regional areas. <https://nccrcg.org/rgns/>
- The RGNs have a history of collaborating with Families, Family orgs, NSGC, ACMG, training programs, and regional/state genetics organizations, healthcare providers, therapists, educators, public health, and more.



# ¿QUIÉN ES NYMAC?

## La Red Regional de Genética del Caribe del Atlántico Medio de Nueva York

- NYMAC es una de las siete **Redes Genéticas Regionales** (RGN) que recibe fondos de subsidios federales de la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA) para garantizar que las personas marginadas que tienen infecciones genéticas y sus familias puedan acceder a servicios de calidad.
- Las siete RGN, que cuentan con el apoyo del **Centro Nacional de Coordinación** ("NCC" alojado en ACMG) y el **Centro Nacional de Educación Genética y Apoyo Familiar**, trabajan para satisfacer las necesidades únicas de sus respectivas áreas regionales. <https://nccrcg.org/rgns/>
- Los RGN tienen un historial de colaboración con familias, organizaciones familiares, NSGC, ACMG, programas de capacitación y organizaciones genéticas regionales y estatales, proveedores de servicios médicos, terapeutas, educadores y salud pública, entre otros.



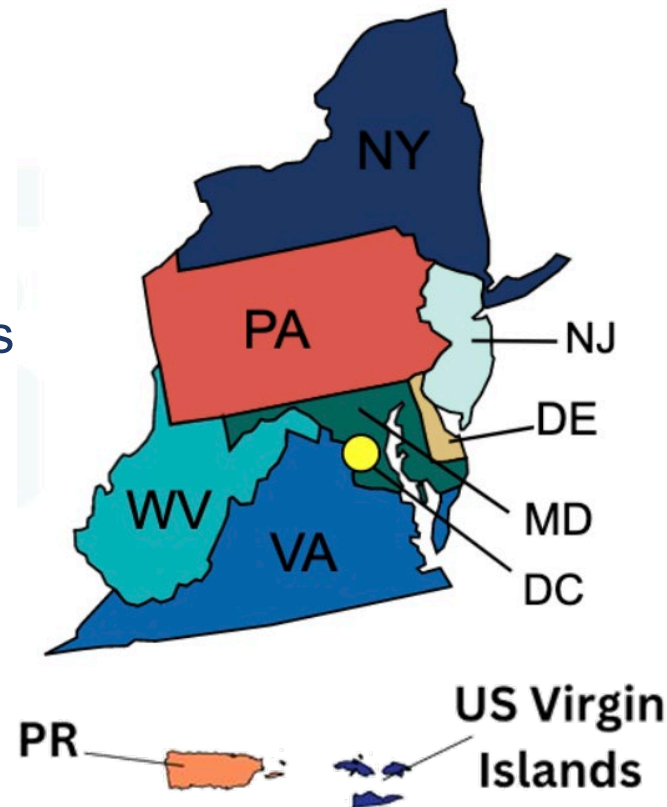
# WHERE IS NYMAC?



# ¿DÓNDE ESTÁ NYMAC?

## NYMAC (New York-Mid-Atlantic-Caribbean)

The NYMAC region consists of ten (10) jurisdictions, including eight (8) states, the District of Columbia, and two U.S. territories (DE, DC, MD, NJ, NY, PA, PR, USVI, VA, and WV)



## NYMAC (Nueva York-Atlántico Medio-Caribe)

La región NYMAC consta de 10 (diez) jurisdicciones, incluidos 8 (ocho) estados, el Distrito de Columbia y dos territorios de Estados Unidos. (DE, DC, MD, NJ, NY, PA, PR, USVI, VA y WV)

# WHAT DOES NYMAC DO?



Improving the genetics delivery system through collaboration with diverse stakeholders



Support Telemedicine projects to make genetics appointments easier for families



Provide Education about genetics to families and professionals

To achieve

***ACCESS to quality genetics services for people with genetic conditions and their families***

# ¿QUÉ HACE NYMAC?



Mejora los servicios de genética con la colaboración de grupos e individuos claves



Proyectos de telemedicina para facilitar las citas de servicios genéticos



Ofrece educación en genética para familias y profesionales

Para lograr

***ACCESO a servicios genéticos de calidad para personas que tienen enfermedades genéticas y sus familias***

## **POLL: HOW HAVE YOU ENGAGED?**

---

**NYMAC Website**

Página web de NYMAC

**Annual Meeting**

Reunión anual

**NYMAC Team**

Equipo de NYMAC

**Student Collaboration**

Colaboración estudiantil

## **ENCUESTA: ¿CÓMO HAS PARTICIPADO?**

---

**Funded Collaboration**

Colaboración financiada

**Webinar or educational event**

Seminario o evento educativo

**Telegenetics Training**

Formación en telegenética

**Advisory Committee**

Comité Consultivo



# What type of stakeholder are you?

## ¿Qué tipo de grupo de interés eres?

- Family or Family Advocate
- Community Health Worker or Social Worker
- Genetic Counselor or Genetic Counseling Student
- MD or PhD Geneticist or Resident
- Industry Representative
- Newborn Screening Program Staff
- Non-genetics Physician or Resident
- Non-genetics Healthcare Provider or Trainee
- Public Health, Early Intervention, Title V or CYSHCN
- Other

- **Familia o defensor de la familia**
- **Trabajador de salud comunitario o trabajador social**
- **Asesor genético o estudiante de Asesoramiento Genético**
- **MD o PhD genetista o residente**
- **Representante de la industria**
- **Personal del Programa de Pruebas de Detección de Recién Nacidos**
- **Médico o residente no genético**
- **Proveedor de atención médica o aprendiz no genético**
- **Salud Pública, Intervención Temprana, Título V o CYSHCN**
- **Otro**

# CO-PRODUCTION THEORY

- Co-production occurs when consumers are engaged in the development of a service or product, thereby helping to ensure quality and enhance value
- Co-production of value and the collaborative approach it requires can be used to rethink how health care is delivered not only in the context of face-to-face encounters where the benefits of a collaborative approach are clear, but also in designing systems that can improve care and enhance value.



# TEORÍA DE LA COPRODUCCIÓN

- La coproducción ocurre cuando los consumidores participan en el desarrollo de un servicio o producto, lo que garantiza la calidad y mejorar el valor.
- Se puede usar la coproducción de valor y el enfoque colaborativo que requiere para repensar cómo se brindan los servicios médicos en las citas presenciales donde los beneficios de un enfoque colaborativo son claros, pero también en el diseño de sistemas que pueden mejorar la asistencia médica y aumentar el valor.



## What to expect in this meeting?

- Everyone's voice is valued and welcomed
- We want to hear and include diverse voices and perspectives
- Now that you know we're looking for collaboration and varying perspectives, see all the places you can find it and use these principles over the next two days!
- I will have the last session of the meeting with you to help process how collaboration can support your next steps
- Throughout the conference, you will hear diverse perspectives and lessons learned from speakers, panelists, attendees, etc.

Be open to new ideas and partnerships!

## ¿Qué esperar en esta reunión?

- La voz de todos es valorada y bienvenida
- Queremos escuchar e incluir diversas voces y perspectivas
- Ahora que sabes que estamos buscando colaboración y diferentes perspectivas, mira todos los lugares donde puedes encontrarla y usa estos principios durante los próximos dos días.
- Tendré la última sesión de la reunión contigo para que puedas procesar el modo en que la colaboración puede facilitar tus próximos pasos.
- A lo largo de la conferencia, escucharás diversas perspectivas y lecciones aprendidas de oradores, panelistas y asistentes, entre otros.

¡Mantente abierto a nuevas ideas y colaboraciones!

# Looking at the Impact of NYMAC and the RGN system



**Analizar el impacto de  
NYMAC y el sistema RGN**

# By the Numbers...

- We all need to measure and assess our work to demonstrate progress and impact
- Measuring common items across diverse programs is challenging but possible
- We can learn from, use, and adapt other evaluation methods and tools
- BUT...sometimes data collection, surveys and tools don't quite work in the real world the way we expect

# En cifras...

Todos necesitamos medir y evaluar nuestro trabajo para mostrar el progreso y las repercusiones

Medir elementos comunes en diversos programas es un desafío, pero es posible

Podemos aprender sobre métodos y herramientas de evaluación, usarlos y adaptarlos

PERO... A veces, la recopilación de datos, las encuestas y las herramientas no funcionan tal como esperamos

# NYMAC's IMPACT: EDUCATION



**EL EFECTO DE NYMAC:  
EDUCACIÓN**

# NYMAC Education

- Annual Conference
- Video Projects
- Family Education about Genetics
- Red Flags Documents
- Infographics
- Webinars, Talks, and Posters

# Educación NYMAC

- Conferencia anual
- Proyectos de video
- Educación familiar sobre genética
- Documentos de alertas
- Infografías
- Webinars, charlas y pósters


# NYMAC Educational Events

# Educación de NYMAC

## Genetic Contributions to the Developmental Journey

Part I

A conversation with the NYMAC Genetics Team and Virginia Genetic Navigators



Logos: NYMAC, VEIPD, VCU School of Education, Virginia Department of Health and Human Services

## Why Genetics Matters

How Frontline Health Workers can help NJ families access genetic services



NYMAC regional genetics network

ONLINE EVENT  
FEBRUARY 2nd, 2023  
12PM

**ACT EARLY: GENETIC CONTRIBUTIONS TO THE DEVELOPMENTAL JOURNEY**

A Webinar for Early Childhood Professionals Presented by NYMAC In Collaboration With

University of the Virgin Islands

Some developmental and health challenges can be caused by changes in our genes. Join us for a discussion about developmental monitoring, basic genetics concepts, and examples where developmental challenges were caused by genetics.

Registration Required

<https://us06web.zoom.us/j/6756123456789>

WHO WE ARE: The New York Mid-Atlantic Caribbean (NYMAC) Regional Genetics Network is one of seven networks in the country funded by a federal grant. Individuals from our region with genetic conditions and their families, advocates, healthcare professionals and public health professionals collaborate to ensure that individuals with heritable conditions and their families have access to quality care and appropriate genetic expertise.

Logos: NYMAC, University of the Virgin Islands, NYMACgenetics.com

In-person (STT) and Virtual  
FEBRUARY 2nd, 2023  
6 - 7:30 PM

## GENETICS AND HEALTH IN THE USVI

A Discussion for Healthcare Professionals Presented by NYMAC In Collaboration With

University of the Virgin Islands

Dinner will be provided in STT

Some health challenges can be caused by changes in our genes. Join our genetic specialists for a discussion over dinner about basic genetics concepts, common reasons for a referral to a genetic specialist, updates

## NYMAC y F2F Center te invitan a que compartas tus experiencias en una actividad creada para ti. Tendremos profesionales en genética

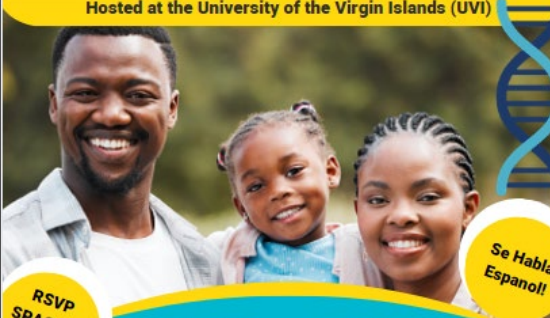
Para mas información llama al (787)765-2929 EXT 4575

Viernes 17 de marzo

Tendremos meriendas y recibirás una tarjeta de regalo de \$50 (por familia) por tu participación

Logos: NYMAC, APNI

Hosted at the University of the Virgin Islands (UVI)



Se Habla Español!

## Health Advocacy Workshops

Families with special healthcare needs are invited to join us for workshops about support, education, and advocacy for Sickle Cell and other health conditions that run in families.

The event will consist of:

- Stories of empowerment
- Information about genetics in health
- Parent to parent support concepts
- Self care tips for the family
- Assertive advocacy

Date & Time

	St. Croix	St. John
January 30th, 2023	10am - 3pm	10am
February 6th, 2023	Great Hall at UVI	WICO Mea 9020 Heave

To Register: Shammi Carr 340-772-1200 scarr@DRCVI.org

\*\*Lunch will be provided  
\*\*Please contact Shammi Carr in advance if disability accommodations are needed.

Logos: NYMAC, SCLPN, BEYOND VISIONS FOUNDATION, DISAB

## LAS CONTRIBUCIONES CLÍNICAS DE LOS ASESORES GENÉTICOS EN EL CUIDADO DE SALUD

Martes, 14 de marzo 2023  
5-7 p.m.


Taller virtual presentado por Mabel Thomas MS CGC, Consejera Genética de la red regional de genética NYMAC, en asociación con Ponce Health Sciences University.

Registrarse aquí:

Logos: NYMAC, PHSU, NYMAC regional genetics network

nymacgenetics.org/puerto-rico/

## Genetics through the Lifespan



WEST VIRGINIA RURAL HEALTH CONFERENCE

LUGAR:  
Centro de Autismo de San Juan  
Dirección Física:  
+1 787-522-6311  
<https://maps.app.goo.gl/QdDxGMTKbg9pXmXG8>  
XG8  
Calle Maga, Edif. UCA

Logos: NYMAC, APNI

NYMAC regional genetics network

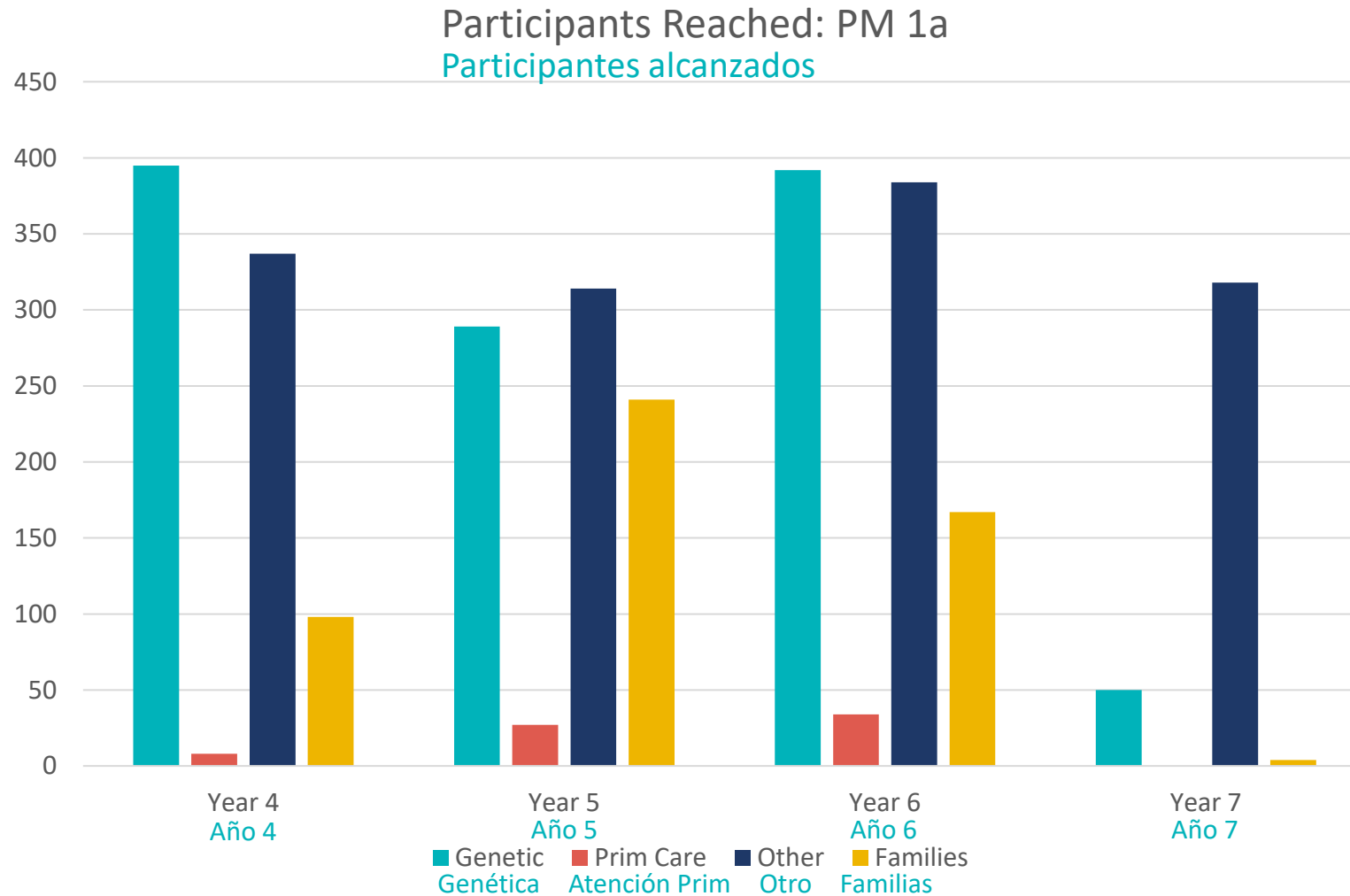
The New York Mid-Atlantic Caribbean (NYMAC) Regional Genetics Network is one of seven networks in the country funded by a federal grant. Individuals from our region with genetic conditions and their families, advocates, healthcare professionals and public health professionals collaborate to ensure that individuals with heritable conditions and their families have access to quality care and appropriate genetic expertise.

NYMAC@ferre.org



# NYMAC's IMPACT: EDUCATIONAL EVENTS

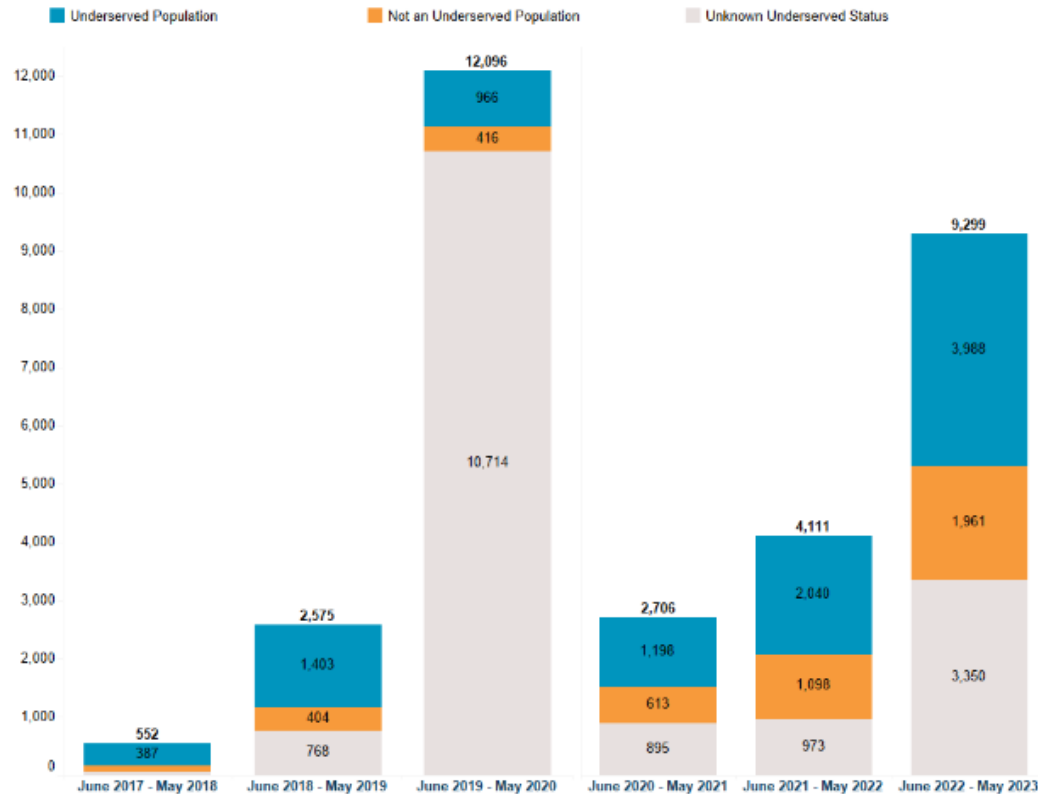
# EL EFECTO DE NYMAC: EVENTOS EDUCATIVOS



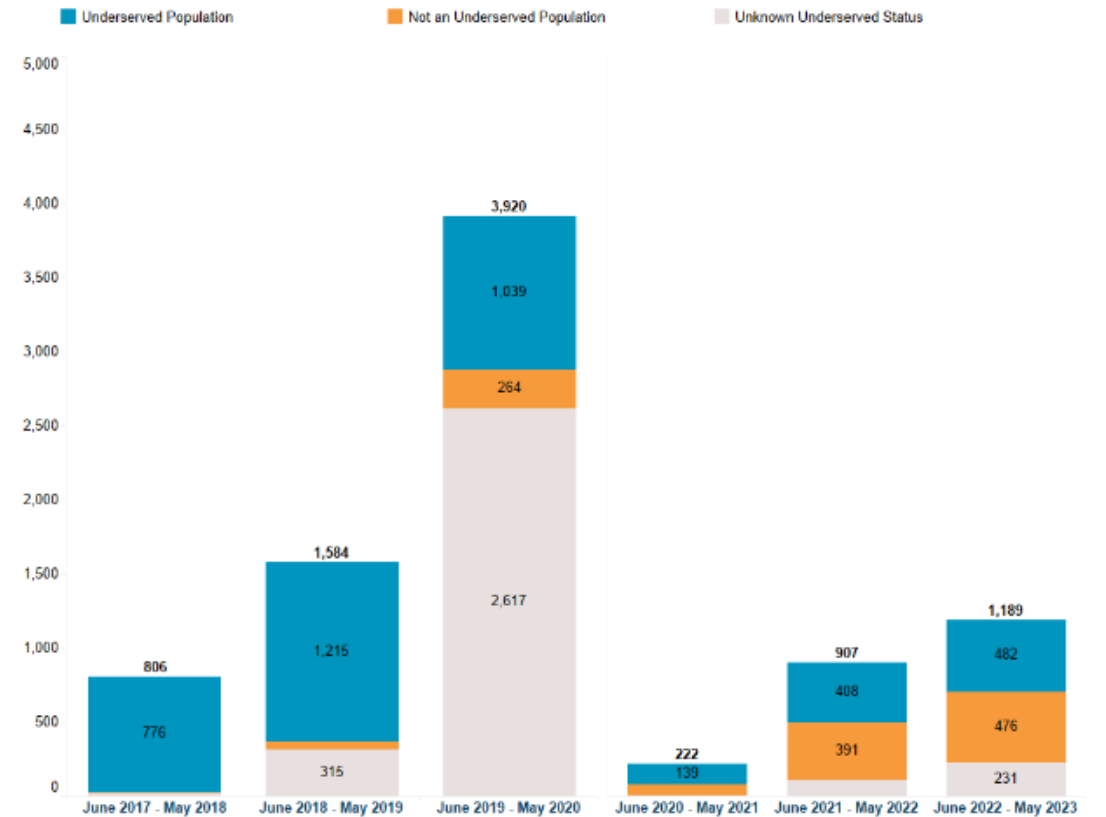
# RGN IMPACT: EDUCATIONAL EVENTS

# EL EFECTO DE RGN: EVENTOS EDUCATIVOS

**Providers Reached: All RGNs**  
**Proveedores alcanzados: Todos los RGN**



**Families/Individuals Reached: All RGNs**  
**Familias/individuos alcanzados: Todos los RGN**



# NYMAC Education Resources

# Recursos educativos de NYMAC

## GENETIC CHANGE: COOKING

How can a change in a recipe (or gene) change the final product?



## La Receta Genética

**Alfabeto del ADN**  
Usa 4 químicos, A, T, C, y G, que son como letras para escribir en nuestro cuerpo. Se encuentran en una lista.

**Receta = Gen**  
Un gen puede considerarse como una receta dentro de un libro de cocina.

**Libro de Cocina = Cromosoma**  
Los genes se agrupan en los cromosomas. De esta manera, un cromosoma puede considerarse como un libro de cocina lleno de recetas.

**Colectión de libros de cocina - Genoma**  
El genoma es un conjunto completo de 47 libros de cocina. 23 son del padre MÁS el ADN mitocondrial adicional.

**Producto final**  
Así como la receta nos dice cómo hornear un pastel, nuestra receta genética le dice a nuestro cuerpo cómo hacer las cosas que necesitamos para crecer y funcionar.



**Do you have Sickle Cell Trait?**

It's important to know if you do! Sickle Cell Trait (SCT) impacts people from all ancestries.

SCT can affect your health or the health of your family, including your children.

Finding out is easy! Ask your doctor about testing to find out if you are affected by Sickle Cell Trait or Disease.

Visit our website to learn more:  
[nymacgenetics.org/delaware/](http://nymacgenetics.org/delaware/)



### IS AN APPOINTMENT WITH A GENETICS SPECIALIST RIGHT FOR YOUR FAMILY?

Sometimes health issues can be caused by changes in our genes. Genetics specialists help to determine whether genetic changes may explain the health conditions in a family and offer resources for screening and treatment.

**A visit to a genetics specialist can be helpful if you have multiple family members with:**

- Cancer
- Unexplained sudden death
- Kidney disease
- Diabetes without typical risk factors
- Epilepsy
- Severe vision problems
- Hearing issues
- Movement disorders
- Anemias (low blood counts)
- Unusual childhood conditions
- Complicated medical issues

**How can a visit to a genetics specialist help me?**

- They can assess if the health issue in your family is hereditary and caused by genetic differences that are passed down in the family
- They can identify who else in the family is at risk
- They can discuss available screening recommendations for those at risk

For more information about what types of conditions may be inherited OR to find a genetics specialist near you, scan the QR code or visit our website [nymacgenetics.org/maryland/](http://nymacgenetics.org/maryland/)

**NYMAC**  
The New York Mid-Atlantic Caribbean Regional Genetics Network (NYMAC) aims to make it easier for families to connect to the genetic services and information they need.

[nymacgenetics.org](http://nymacgenetics.org) | [facebook.com/NYMACGenetics](https://www.facebook.com/NYMACGenetics) | [ytb.NYMACGenetics](https://www.youtube.com/channel/UC1NvY0v0v0v0v0v0v0v0v0v0)

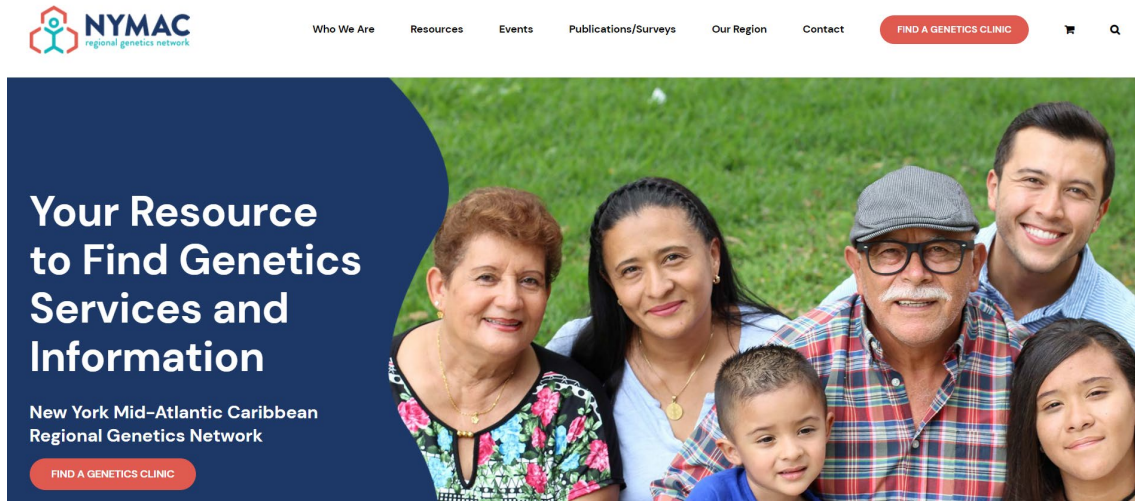


Spanish Genetic Services Video



# NYMAC Website

## NYMAC Social Media



[nymacgenetics.org](https://nymacgenetics.org)

Su recurso para encontrar servicios genéticos e información

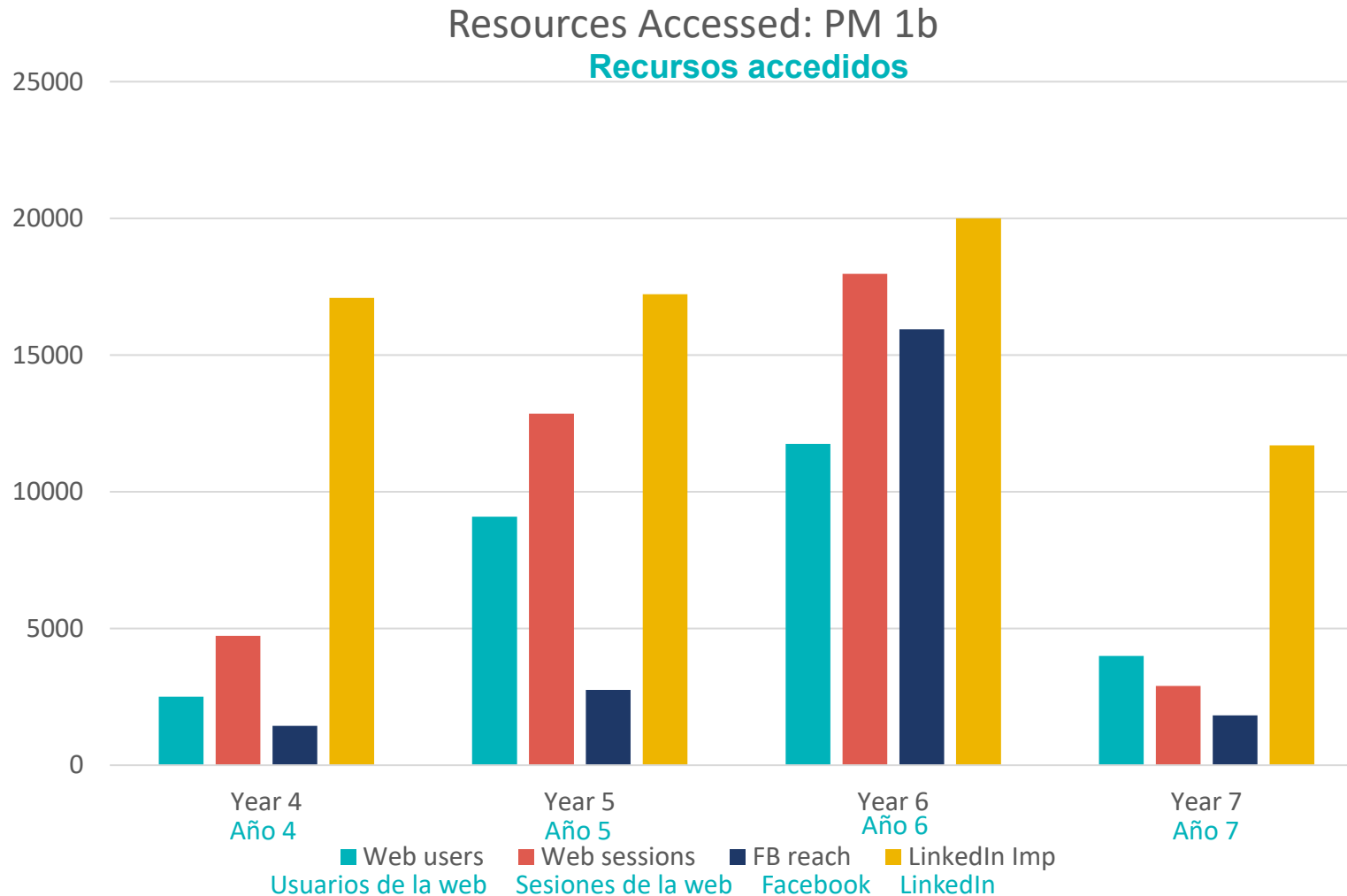
# Página web de NYMAC

## Redes sociales de NYMAC



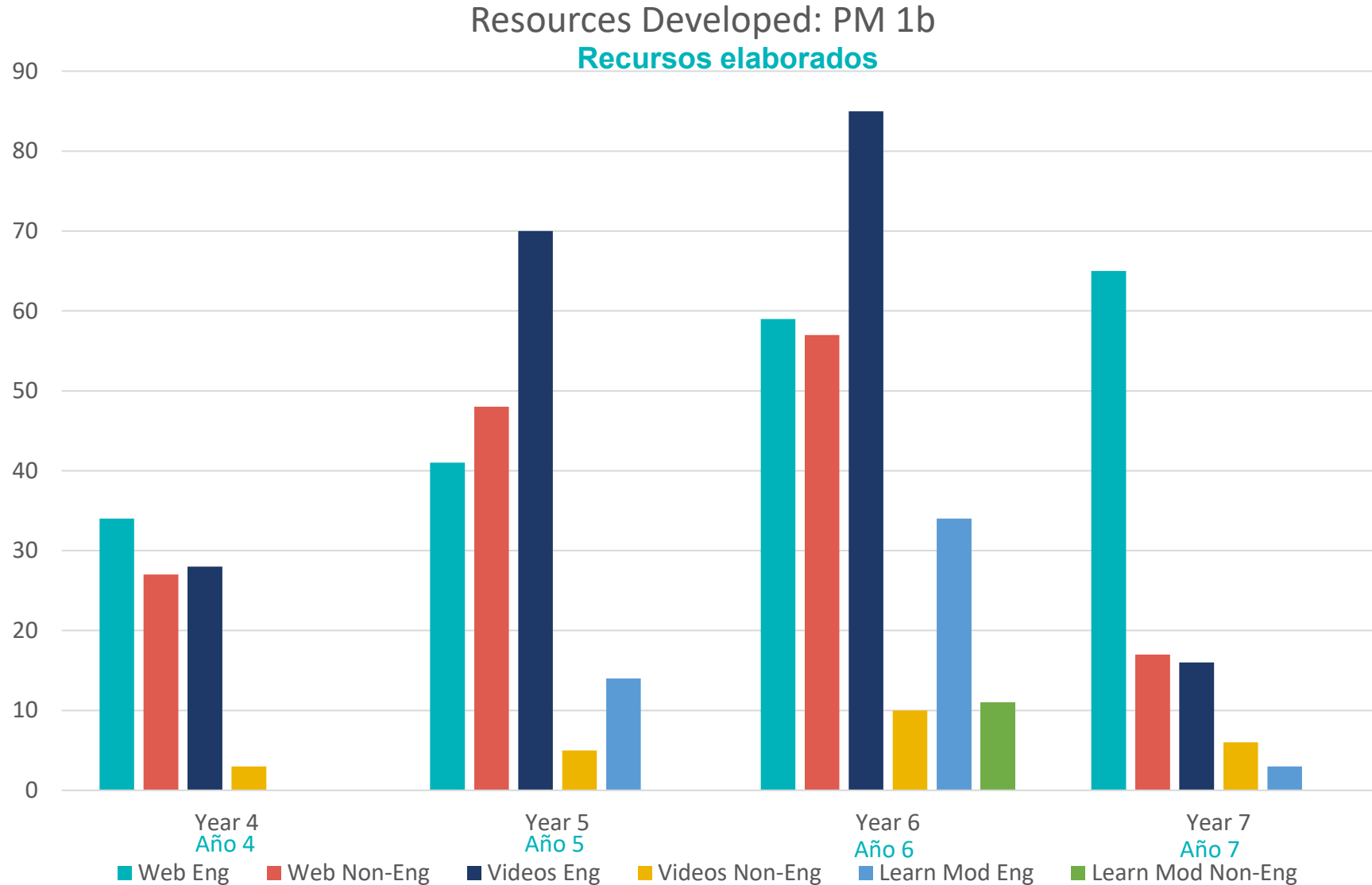
# NYMAC's IMPACT: EDUCATIONAL RESOURCES

# EL EFECTO DE NYMAC: RECURSOS EDUCATIVOS



# NYMAC's IMPACT: EDUCATIONAL RESOURCES

# EL EFECTO DE NYMAC: RECURSOS EDUCATIVOS



# RGN IMPACT: EDUCATIONAL RESOURCES

# EL EFECTO DE RGN: RECURSOS EDUCATIVOS

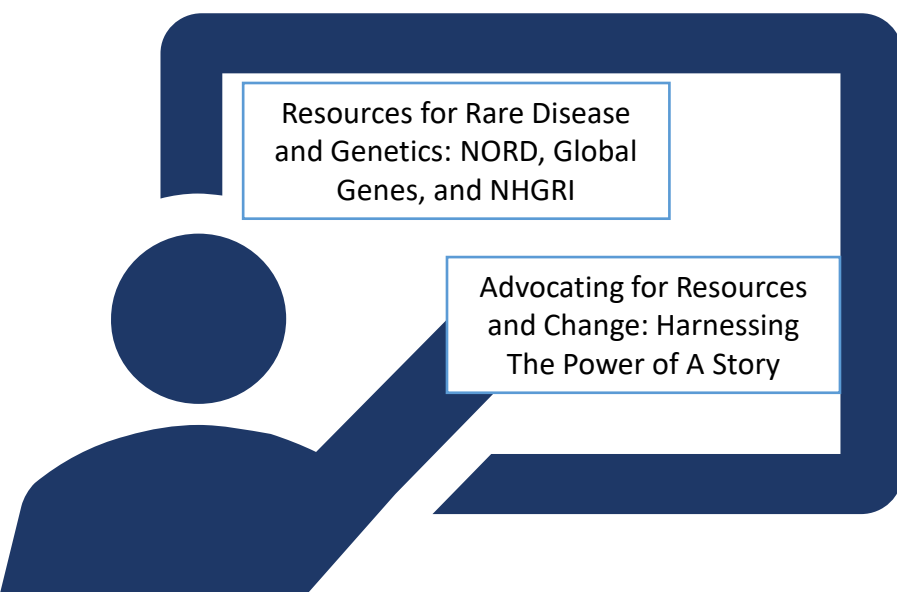


# What's available for genetics education in the future?

- NYMAC website and YouTube channel will remain with all the resources
- NCC resource repository
- Other RGNs will also keep certain programs going
- Professional organizations (NSGC, ACMG, etc)
- State genetics organizations
- Other genetics groups (NHGRI, NORD, Global Genes, etc)
- Family organizations incorporating some (Family Voices)

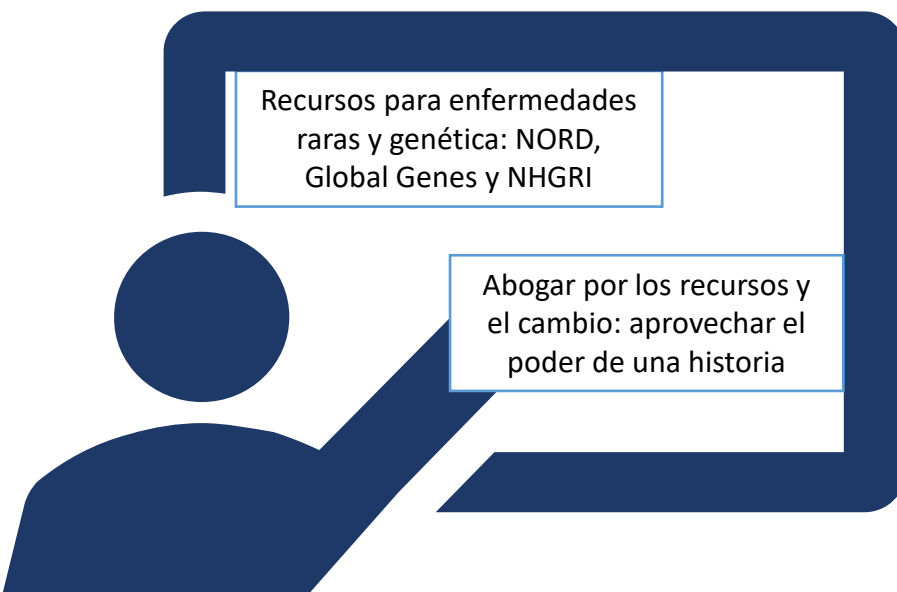
# ¿Qué recursos hay disponibles para la educación genética en el futuro?

- El sitio web y el canal de YouTube de NYMAC permanecerán con todos los recursos
- Repositorio de recursos NCC
- Otros RGN también mantendrán ciertos programas en funcionamiento
- Organizaciones profesionales (NSGC, ACMG, etc.)
- Organizaciones estatales de genética
- Otros grupos genéticos (NHGRI, NORD, Global Genes, etc.)
- Organizaciones familiares que incorporan algo de educación (Family Voices)



Resources for Rare Disease and Genetics: NORD, Global Genes, and NHGRI

Advocating for Resources and Change: Harnessing The Power of A Story



Recursos para enfermedades raras y genética: NORD, Global Genes y NHGRI

Abogar por los recursos y el cambio: aprovechar el poder de una historia



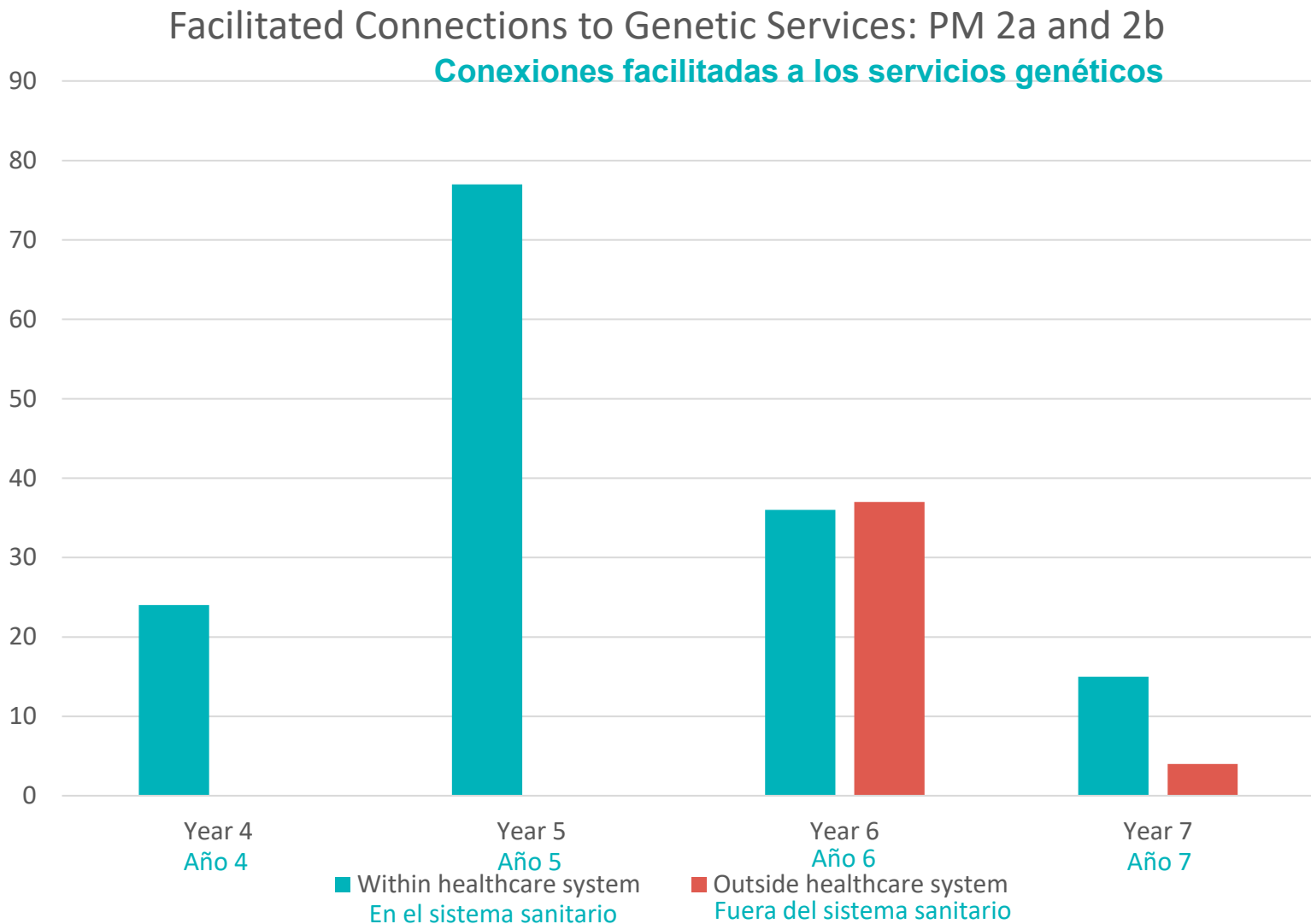
# NYMAC's IMPACT: FACILITATED CONNECTIONS



**EL EFECTO DE NYMAC:  
CONEXIONES FACILITADAS**

# NYMAC's IMPACT: FACILITATED CONNECTIONS

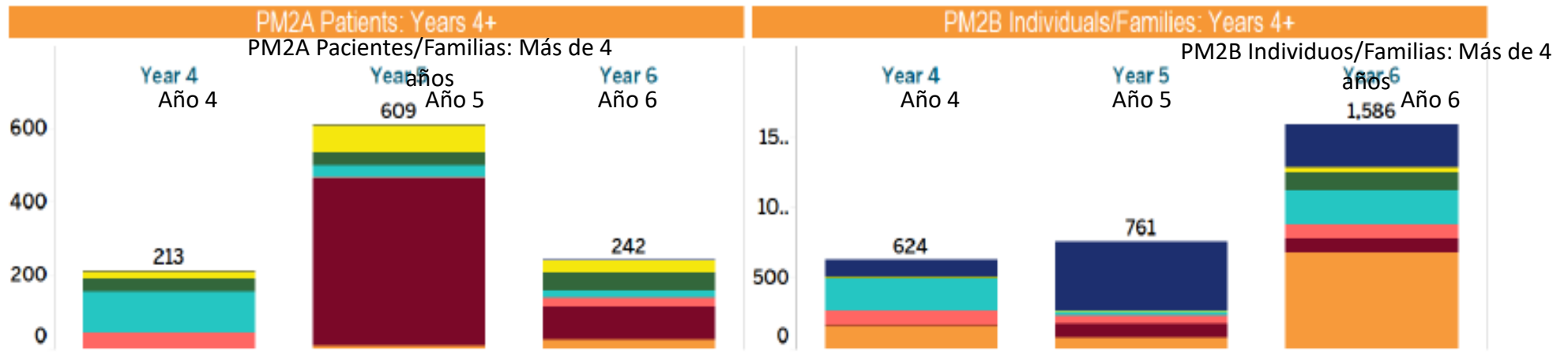
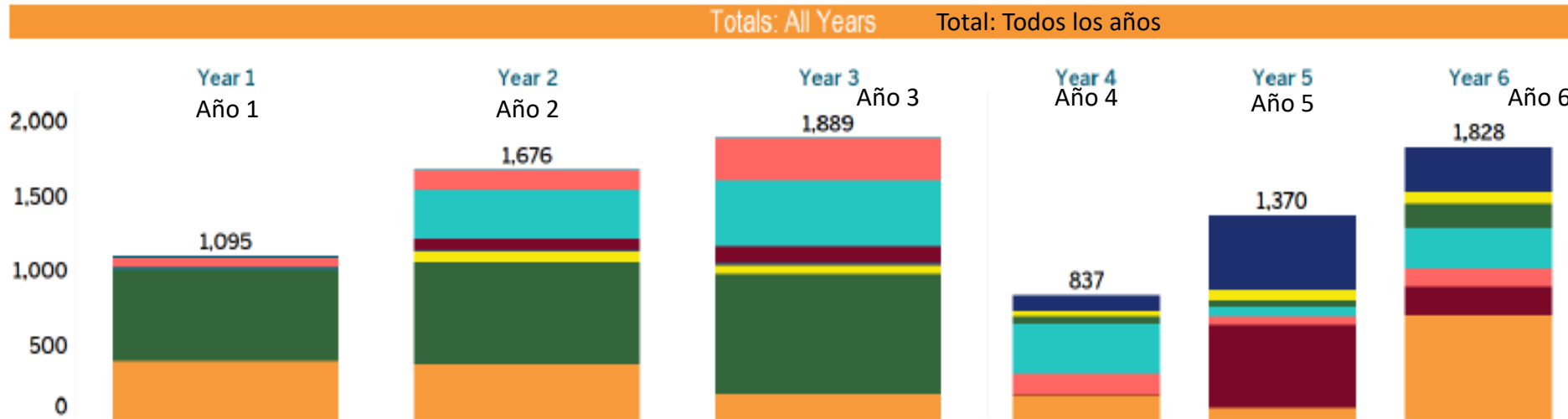
# EL EFECTO DE NYMAC: CONEXIONES FACILITADAS



# RGN IMPACT:

## FACILITATED CONNECTIONS

# EL EFECTO DE RGN: CONEXIONES FACILITADAS



## What's available for facilitating access in the future?

- Genetic Navigators in VA
- Community Health Workers
- EI staff
- F2F and Family Organization staff
- Special Clinics and service models

Looking Forward: HRSA's vision for CYSHCN and newborn screening

Resources for Families with special healthcare needs at the national and local level: Family Voices and F2F's

Resources for Language Access

Resources and Genetics Practice Models for Rural Health

Cultivating Connections: Utilizing NYMAC resources and joining forces with local collaborators in your state/district/territory

## ¿Qué recursos hay disponibles para facilitar el acceso en el futuro?

- Navegadores genéticos en VA
- Trabajadores de salud comunitarios
- Personal de la IE
- Personal de F2F y organizaciones familiares
- Clínicas especiales y modelos de servicio

Perspectivas: La visión de HRSA para CYSHCN y las pruebas de detección de recién nacidos

Recursos para familias con necesidades médicas específicas a nivel nacional y local: Family Voices y F2F's

Recursos para garantizar el acceso lingüístico

Recursos y modelos de práctica genética para la salud rural

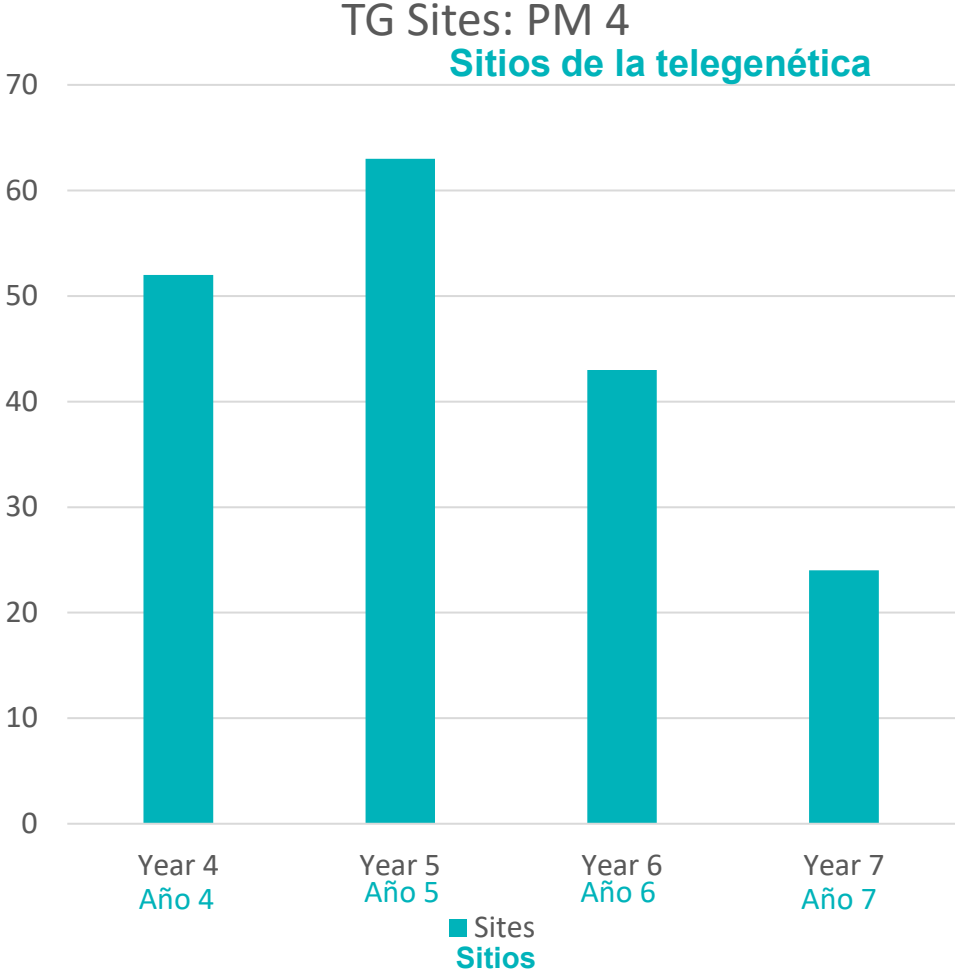
Cultivar conexiones: Cómo usar los recursos de NYMAC y unir esfuerzos con colaboradores locales en su estado/distrito/territorio

# NYMAC's IMPACT: TELEGENETICS

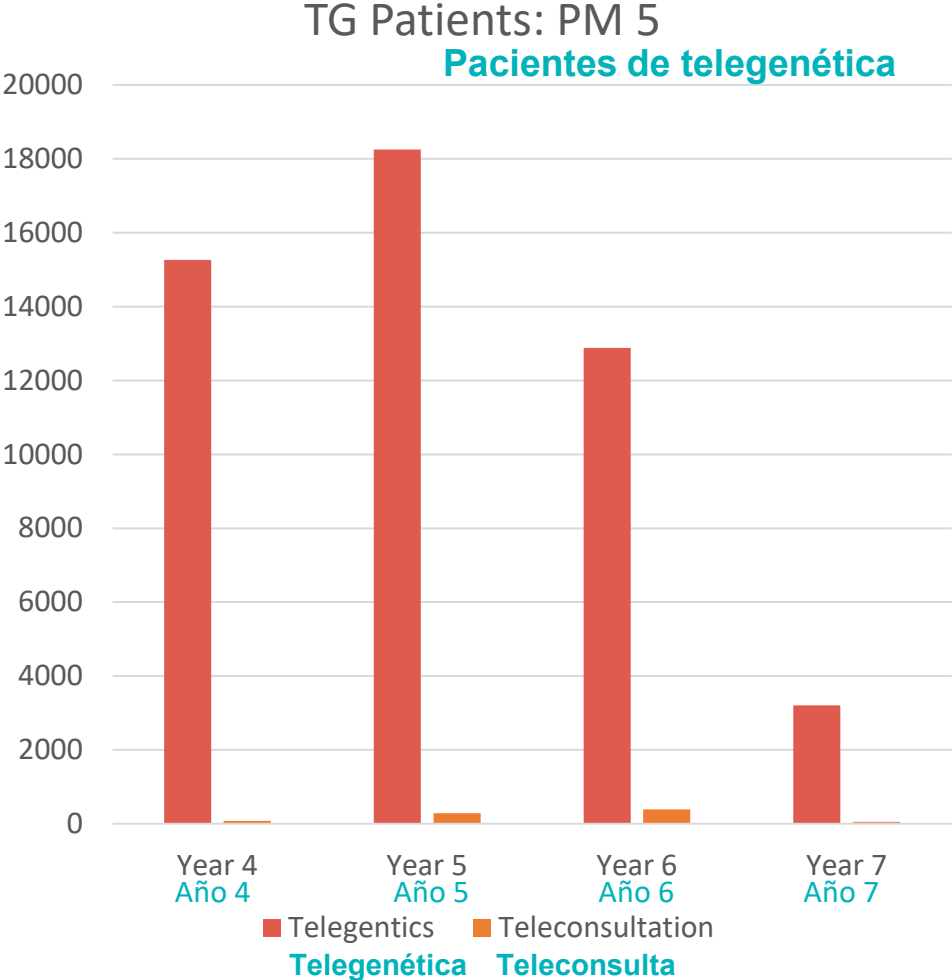


**EL EFECTO DE NYMAC:  
TELEGENÉTICA**

# NYMAC's IMPACT: TELEGENETICS



# NYMAC's IMPACT: TELEGENÉTICA





**Between**

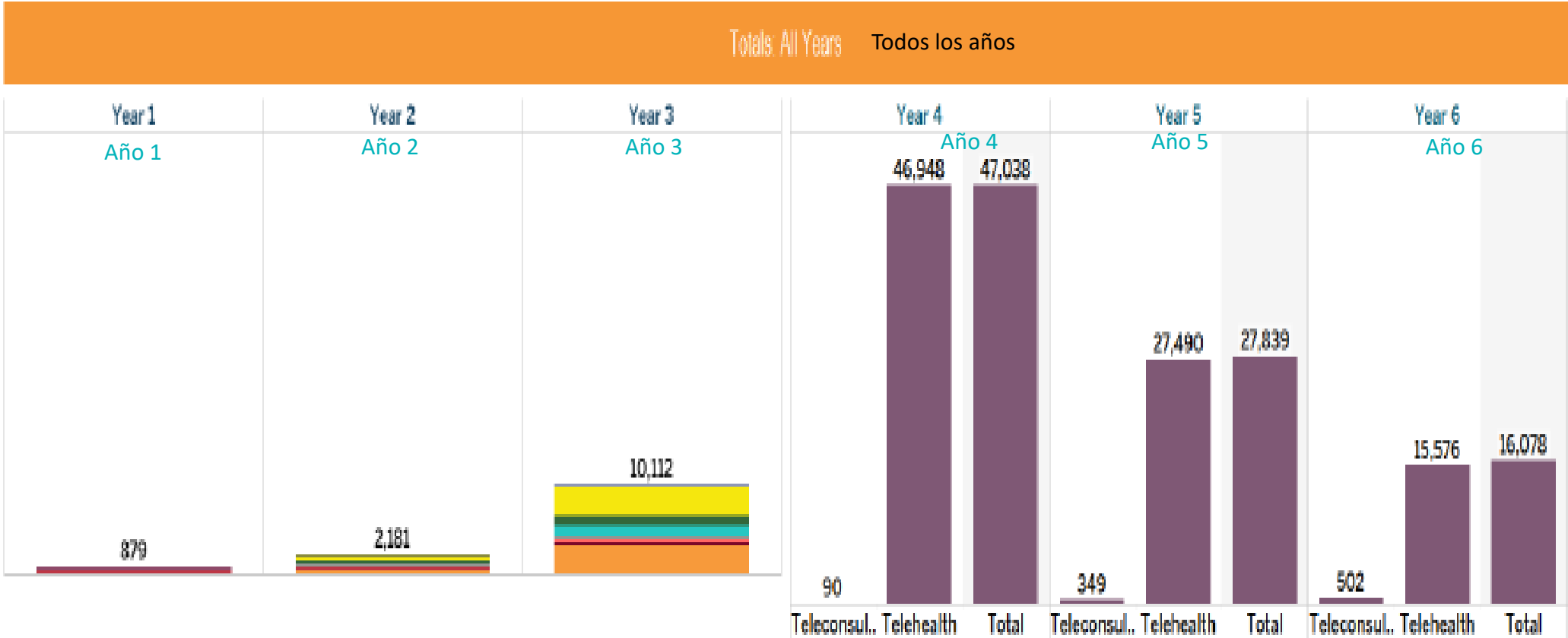
**Year 3 (June '19-'20) and  
Year 4 (June '20-'21), what  
was the percent change in  
the number of telegenetics  
patients seen?**

**Entre**

**Año 3 (junio 19-20) y Año 4  
(junio 20-21), ¿Cuál fue el  
cambio porcentual en el  
número de pacientes  
telegenéticos atendidos?**

# RGN IMPACT: TELEGENETICS PATIENTS

# EL EFECTO DE RGN: PACIENTES DE TELEGENÉTICA





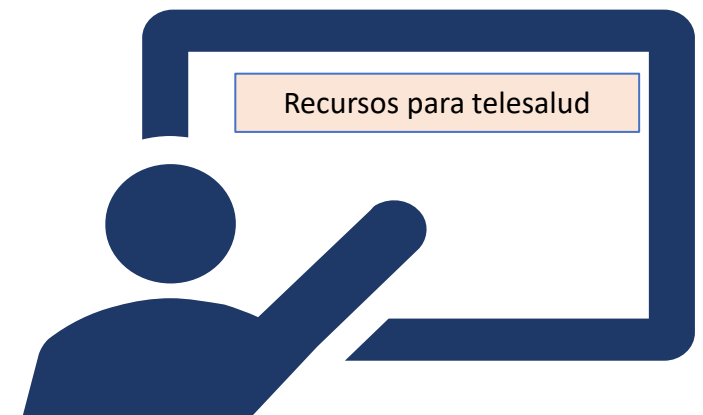
## What's available for telegenetics in the future?

- NSGC and ACMG work in TG
- Family Voices work on telehealth
- Telehealth Resource Centers
- American Telemedicine Association
- Institutional Telehealth Offices
- ....and more!



## ¿Qué recursos hay disponibles para la telegenética en el futuro?

- NSGC y ACMG trabajan en TG
- Family Voices trabaja en telesalud
- Centros de recursos de telesalud
- Asociación Americana de Telemedicina
- Oficinas Institucionales de Telesalud
- Otros



# Evaluation Resources

# Recursos de evaluación

**NCC data:**

<https://nccrcg.org/our-impact/>

**PhenX toolkit:**

<https://www.phenxtoolkit.org/>

**El family outcomes measures:**

<https://ectacenter.org/eco/pages/familysurveys.asp>

**Datos NCC:**

<https://nccrcg.org/our-impact/>

**Kit de herramientas de PhenX:**

<https://www.phenxtoolkit.org/>

**Mediciones de los resultados familiares de E.I.:**

<https://ectacenter.org/eco/pages/familysurveys.asp>

**A CLOSER LOOK AT  
FOUR YEARS IN  
PARTNERSHIP WITH PR  
AND USVI**



**NYMAC**  
regional genetics network

**UNA MIRADA MÁS  
EXHAUSTIVA A CUATRO  
AÑOS DE LA ALIANZA  
CON PUERTO RICO Y LAS  
ISLAS VÍRGENES**

Evaluating Genetic  
and Genomic  
Medicine  
Implementation and  
Outcomes in the  
NYMAC Regional  
Genetics Network  
("EGGMIO")

Evaluación de la  
implementación y los  
resultados de la  
medicina genética y  
genómica en la Red  
Regional de Genética  
de NYMAC  
("EGGMIO")

# NYMAC GOALS in PR and USVI

## OBJETIVOS DE NYMAC en PUERTO RICO Y LAS ISLAS VÍRGENES

Goal 1. Create local teams to plan and implement telemedicine and professional education programs



Goal 2. Support intercultural and interprofessional education and collaboration between PR and USVI and the continental states



Goal 3. Design, implement and evaluate a culturally effective model for telegenetics



1. Crear el equipo de Puerto Rico para planear e implementar programas de telemedicina y educación a profesionales

2. Respaldar la educación intercultural e interprofesional entre Puerto Rico y las Islas Vírgenes y los estados

3. Diseñar, implementar y evaluar un modelo culturalmente efectivo para la telegenética

# MEASURES

--**Measure A: NYMAC TG Program Planning Checklist:** NYMAC's online tracking tool 1 time/quarter by the PR and VI teams in collaboration with affiliated groups who will be delivering services.

--**Measure B: Relative Advantage of a Genomic Medicine Intervention over Current Practice** (PhenX toolkit) PR provider data to be collected at baseline and then 2x / year. Pre-and-post module trainings to measure changes in perceived advantages.

--**Measure C: Program Evaluation: Patient Uptake of Genetic Services** (PhenX toolkit) Use of TG program records.

--**Measure D: Understanding Health Implications of Genomics:** The KnowGene Scale (PhenX toolkit) Post-counseling surveys.

--**Measure E: Genomics Outcome Scale (GOS)** (PhenX toolkit) Pre and 4 weeks post TG GC survey.

--**Measure F: Interprofessional Collaborative Competencies Attainment Survey** (ICCAS). Post-activity assessment.

--**Measure G: Healthcare Provider Cultural Competence Instrument (HPCCI):** Cultural Awareness and Sensitivity. Pre and post survey to providers after intercultural training /education.

--**Measure H: 360 Engagement Assessment.** PCORI's Research Action for Health Network (REACHnet) 2x / year PR and VI.

# MEDICIONE

**S** Medición A: Lista de verificación de planificación del programa NYMAC TG: La herramienta de seguimiento en línea de NYMAC de una vez/trimestral por parte de los equipos de relaciones públicas y las Islas Vírgenes en colaboración con grupos afiliados que brindarán servicios.

--**Medición B: Ventaja relativa de una intervención de medicina genómica sobre la práctica actual** (kit de herramientas PhenX) Los datos del proveedor de relaciones públicas se recopilarán al inicio del estudio y luego dos veces al año. Capacitaciones antes y después del módulo para medir los cambios en las ventajas percibidas.

--Medición C: Evaluación del programa: Aceptación de los servicios genéticos por parte del paciente (kit de herramientas PhenX) Uso de los registros del programa TG.

--Medición D: Comprender las implicaciones de la genómica para la salud: La escala KnowGene (kit de herramientas PhenX) Encuestas posteriores al asesoramiento.

--**Medición E: Escala de resultados genómicos (GOS)** (kit de herramientas PhenX) antes y cuatro semanas después de la encuesta TG GC.

--Medición F: Encuesta de logro de competencias colaborativas interprofesionales (ICCAS) Evaluación posterior a la actividad

--**Medición G: Instrumento de Competencia Cultural para Proveedores de Asistencia Médica (HPCCI):** Conciencia y sensibilidad cultural. Encuesta previa y posterior a los proveedores después de la capacitación/educación intercultural

--**Medición H: Evaluación de Compromiso 360** Red de Acción de Investigación para la Salud de PCORI (REACHnet) dos veces al año Puerto Rico e Islas Vírgenes



## Goal 1. Create local teams to plan and implement telemedicine and professional education programs

### Objetivo 1. Crear el equipo para planear e implementar programas de telemedicina y educación a profesionales

Measure H: 360 Engagement Assessment. PCORI's Research Action for Health Network (REACHnet)

Medición H: Evaluación del Compromiso 360 Red de Acción de Investigación para la Salud (REACHnet) de PCORI

Do the members of the NYMAC Team feel satisfied with the way the team works and their roles on the team?

¿Los miembros del equipo de NYMAC están satisfechos con la forma en que trabaja el equipo y sus funciones en el equipo?

**Measure Source:** The Research Action for Health Network of the Patient-Centered Outcomes Research Institute developed this tool to identify strengths and opportunities to improve relationships between stakeholder groups and study teams.

**Citation:** 360 Engagement Assessment | PCORI. Accessed May 31, 2021.

<https://www.pcori.org/engagement/engagement-resources/Engagement-Tool-Resource-Repository/360-engagement-assessment>

**Fuente de la medición:** La Red de Acción de Investigación para la Salud del Instituto de Investigación de Resultados Centrados en el Paciente formuló esta herramienta para identificar fortalezas y oportunidades para mejorar las relaciones entre los grupos de partes interesadas y los equipos de estudio.

**Cita:** 360 Engagement Assessment | PCORI. Último acceso: 31 de mayo de 2021.

<https://www.pcori.org/engagement/engagement-resources/Engagement-Tool-Resource-Repository/360-engagement-assessment>



**Goal 2.** Support intercultural and interprofessional **education** and collaboration between territories and the continental states

**Objetivo 2. Respalda la educación intercultural e interprofesional entre Puerto Rico y las Islas Vírgenes y los estados**

Measure B: Relative Advantage of a Genomic Medicine Intervention Over Current Practice

Medición B: Ventaja relativa de una intervención en medicina genómica sobre la práctica actual



Do providers who receive NYMAC education about genetics think there's a bigger advantage to having genetic services available after the education than they did before?



¿Los proveedores que reciben educación sobre genética de NYMAC piensan que disponer de servicios genéticos supone una mayor ventaja después de recibir la información?

**Measure Source:** This is a PhenX Toolkit measure and it was ranked as highly important to genomic medicine implementation by the Implementing GeNomics In pracTicE (IGNITE) network.

**Citation:** <https://www.phenxtoolkit.org/protocols/view/311401>

**Fuente de la medición:** Esta es una medición de PhenX Toolkit y se calificó como altamente importante para la implementación de la medicina genómica por la red Implementing GeNomics In pracTicE (IGNITE).

**Citas:** <https://www.phenxtoolkit.org/protocols/view/311401?origin=domain>





**Goal 2.** Support intercultural and interprofessional **education** and collaboration between territories and the continental states

**Objetivo 2.** Favorecer la educación intercultural e interprofesional entre Puerto Rico y las Islas Vírgenes y los estados

Measure G: **Healthcare Provider Cultural Competence Instrument (HPCCI)**

Medición G: **Instrumento de competencia cultural para proveedores de asistencia médica**

Do providers who receive NYMAC education about cultural lessons learned have more awareness about intercultural issues after the education than they did before?

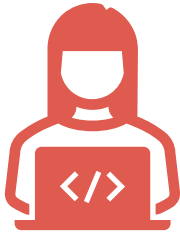
¿Los proveedores que reciben educación de NYMAC sobre las lecciones culturales aprendidas tienen más conciencia sobre los problemas interculturales después de recibir la información?

**Measure Source:** This assessment measures healthcare providers' knowledge about, awareness of, and sensitivity to cultural expressions, attitudes, and behaviors of various patient groups. The HPCCI uses a 7-point Likert scale, from "Strongly disagree" (1) to "Strongly agree" (7).

**Citation:** Schwarz JL, Witte R, Sellers SL, et al. Development and psychometric assessment of the healthcare provider cultural competence instrument. *Inq (United States)*. 2015;52. doi:10.1177/0046958015583696

Fuente de la medición: Esta evaluación mide el conocimiento, la conciencia y la sensibilidad de los proveedores de asistencia médica sobre las expresiones culturales, las actitudes y los comportamientos de varios grupos de pacientes. El HPCCI utiliza una escala Likert de siete puntos, desde "Muy en desacuerdo" (1) hasta "Muy de acuerdo" (7).

Cita: Schwarz JL, Witte R, Sellers SL, et al. Desarrollo y evaluación psicométrica del instrumento de competencia cultural del proveedor de salud. *Inq (Estados Unidos)*. 2015;52. doi:10.1177/0046958015583696



### Goal 3. Design a culturally effective model for telegenetics for families

### Objetivo 3. Diseñar, implementar y evaluar un modelo culturalmente efectivo para la telegenética

Measure E: Patient Empowerment After Genetic Services and Counseling -  
Genomics Outcome Scale (GOS)

*Medición E: Empoderamiento de pacientes después de prestación de servicios de genética y asesoría Genética. Escala de resultados genómicos (GOS)*

Is the telegenetics program doing a good job helping patients that receive genetic counseling feel prepared and empowered?

*¿Está el programa de telegenética haciendo un buen trabajo para ayudar a los pacientes que reciben asesoramiento genético a sentirse preparados y capacitados?*

**Measure Source:** This PhenX toolkit measure is a less burdensome, 6-item version of the 24-item Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS-24) used to measure the construct of empowerment after GC. The scale has been validated, and the correlation between GOS and the GCOS-24 scores is high ( $r=0.838$  at 99% confidence).

**Cita:** <https://www.phenxtoolkit.org/protocols/view/310801>

**Fuente de la medición:** Esta medición del kit de herramientas PhenX es una versión menos onerosa de seis elementos de la Escala de Resultados de Asesoramiento Genético de 24 elementos (GCOS-24) que se usa para medir el empoderamiento después de la GC. Se validó la escala y la correlación entre GOS y las puntuaciones del SMOC-24 es alta ( $r=0,838$  con una confianza del 99%).

**Cita:** <https://www.phenxtoolkit.org/protocols/view/310801>

What is a cultural liaison/ community engagement consultant / cultural broker?

¿Que es una enlace comunitario, un consultor de participación comunitaria o un agente cultural?

▶ Poll - Have you ever worked with a cultural liaison or community engagement consultant before?

▶ ¿Alguna vez has trabajado con un enlace comunitario o un consultor de participación comunitaria?

# The Beginning - Tilling the Ground

## El principio. Arando el suelo

- ▶ First things first: Who do we know?
- ▶ [Insert trip pictures]
- ▶ Lo primero es lo primero: ¿A quien conocemos?
- ▶ [Fotos de viajes]

# Building Mutual Trust

First, we needed to find a way to measure trust

Fomentar la confianza mutua

Primero necesitábamos definir cómo medir esa confianza



*Medición H: Evaluación del Compromiso 360. Red de Acción de Investigación para la Salud (REACHnet) de PCORI*

Purpose

- ▶ This measure has 23 questions and will assess the perceived engagement, influence on decisions, and satisfaction with roles among the NYMAC team members.

Data Collection

- ▶ Data for this measure will be collected from NYMAC teams twice per year (every 6 months) via electronic survey. All members of the NYMAC Team can take this survey (including patient/family partners, advisory groups, providers etc.).

Propósito

- ▶ Esta medición tiene 23 preguntas y evaluará el compromiso percibido, la influencia en las decisiones y la satisfacción con los roles entre los miembros del equipo de NYMAC.

Recolección de datos

- ▶ Se recopilarán los datos para esta medición de los equipos de NYMAC dos veces al año (cada seis meses) a través de una encuesta electrónica. Todos los miembros del equipo de NYMAC de Puerto Rico pueden hacer esta encuesta (incluidos los pacientes/familiares, grupos asesores, proveedores, etc.)

# Stakeholder Teams: USVI Team 360 data (n=35)

## Equipos de partes interesadas: datos del Equipo 360 de las Islas Vírgenes

**77%** of survey participants reported having a clear understanding of their VI NYMAC roles

El **77%** de los participantes de la encuesta mencionó que comprende con claridad sus funciones en NYMAC de las Islas Vírgenes.

**80%** of reported feeling successful in their roles VI NYMAC roles

El **80%** de los encuestados informó que se siente exitoso en sus funciones VI. El **71%** de los encuestados informó que todas las partes interesadas estaban moderadamente bien involucradas como miembros iguales del equipo NYMAC de las Islas Vírgenes.

**71%** of respondents reported that all stakeholders were engaged moderately well as equal members of the Virgin Islands NYMAC team.

Se informaron niveles altos o moderados de confianza entre todos los miembros del equipo, con una puntuación media de confianza de **8,6** (escala de 1 a 10 puntos).

**High or moderate levels of trust** were reported among all team members, with a mean trust score of **8.6** (1-10 point scale)

**91%** of survey respondents had a high or moderate level of understanding of NYMAC's goals in the Virgin Islands

El **91%** de los encuestados tenía un nivel alto o moderado de comprensión de los objetivos de NYMAC en las Islas Vírgenes.

# Stakeholder Teams: PR Team 360 data (n=46)

## Equipos de partes interesadas: datos del equipo de Puerto Rico 360

- ▶ **73%** of survey participants reported having a **clear understanding of their PR NYMAC roles**
  - ▶ **73%** of reported feeling **successful in their NYMAC roles**
  - ▶ **90%** of respondents reported that **all stakeholders were engaged moderately well as equal members** of the PR NYMAC team.
  - ▶ **High or moderate levels of trust** were reported among all team members, with a mean trust score of **9.0 (1–10 point scale)**
  - ▶ **90%** of survey respondents had a **high or moderate level** of understanding of NYMAC's goals in PR
- El **73%** de los participantes de la encuesta informó que **comprende con claridad de sus funciones en NYMAC de Puerto Rico.**
  - El **73%** de los encuestados informó que **se siente exitoso en sus funciones en NYMAC.**
  - El **90%** de los encuestados informó que **todas las partes interesadas estaba moderadamente bien involucradas como miembros iguales del equipo de NYMAC de Puerto Rico.**
  - Se informaron niveles **altos o moderados de confianza entre todos los miembros del equipo**, con una puntuación media de confianza de **9,0 (escala de 1 a 10 puntos).**
  - El **90%** de los encuestados tenía un **nivel alto o moderado** de comprensión de los objetivos de NYMAC en PR.



# How did we build these teams? ¿Cómo formamos estos equipos?

- ▶ It's in the little things and every day details
- ▶ Building trust with NYMAC
- ▶ Building trust with the locals
- ▶ Understanding Power and Authority Dynamics
- ▶ Maintaining relationships during periods of inactivity
- ▶ Todo está en las pequeñas cosas y los detalles cotidianos
- ▶ Fomentamos la confianza con el equipo de NYMAC
- ▶ Fomentamos la confianza con la gente local
- ▶ Entendemos la dinámica de poder y autoridad
- ▶ Mantenemos las relaciones durante los períodos de inactividad

# Persistence and respect!

## ¡Constancia y respeto!

- ▶ The most important aspects of a successful multicultural work relationship
  - ▶ Work culture manifests itself in very concrete ways
  - ▶ Stark differences in work cultures can lead to mutual judgement and friction
  - ▶ RESPECT
- ▶ Los aspectos más importantes de una relación de trabajo multicultural
  - ▶ La cultura de trabajo se manifiesta de manera muy concreta
  - ▶ Las diferencias notorias en las culturas de trabajo pueden conducir a que las personas se juzguen mutuamente y que haya fricción entre los equipos
  - ▶ RESPETO

# Conflict management

## Manejo de conflicto

- ▶ [open ended mentimeter]

# The Ultimate Test of the Relationship (and my work)

## La prueba definitiva de la relación (y de mi trabajo)

- ▶ I open the doors and the content experts keep them that way
- ▶ Key aim: SUSTAINABILITY
- ▶ Abro las puertas y los expertos de contenido las mantienen abiertas
- ▶ Meta clave: SOSTENIBILIDAD

# Looking ahead - Transition time!

## Perspectivas: La hora de la transición

- ▶ In USVI: PROPEL grant
- ▶ We will be traveling to PR in May!
- ▶ Mabel Thomas lives in PR and is currently engaged in advancing GC in the territory
- ▶ Looking for funding to continue our work on both territories
- ▶ Islas Vírgenes: Subsidio de Propel
- ▶ ¡Viaje a Puerto Rico en mayo!
- ▶ Mabel Thomas vive en Puerto Rico y está trabajando para traer la consejería genética al país.
- ▶ Busca subsidios para continuar nuestra obra en ambos territorios

# Sharing Lessons from our Collaborations

# Compartimos lecciones de nuestras colaboraciones

## Cultural Humility: Lessons from NYMAC Collaborations

Humildad cultural:  
lecciones de los  
colaboraciones de  
NYMAC

NYMAC Annual Conference

April 26th, 2023

Alissa Terry, ScM, CGC

Maria Isabel Frangenberg, BA, LEND

Enrique Lopez, MS, CGC

Cheyly Clark, MPH, MS, CGC

Amanda Bergner, MS, LCGC



 COLUMBIA | VAGelos COLLEGE OF  
PHYSICIANS AND SURGEONS



## Cultural competence

Refers to the ability to understand, appreciate, and effectively interact with people from different cultures.

This includes knowledge of different cultures, beliefs, values, and practices as well as the ability to adapt one's own behavior to better communicate and work with people from those cultures

## Cultural Humility

An approach to cultural competence that emphasizes the importance of self-awareness and a willingness to learn from other.

It involves recognizing one's cultural biases and limitations, and being open to feedback and guidance from people from different cultures

## Competencia cultural

Se refiere a la capacidad de comprender, apreciar e interactuar con eficacia con personas de diferentes culturas.

Implica conocer diferentes culturas, creencias, valores y prácticas, y estar dispuesto a adaptar el propio comportamiento para comunicarse y trabajar mejor con personas de esas culturas.

## Humildad cultural

Es un enfoque de la competencia cultural que enfatiza la importancia de la autoconciencia y la voluntad de aprender de los demás.

Implica reconocer los propios prejuicios y limitaciones culturales y estar abierto a las devoluciones y la orientación de personas de diferentes culturas.

## Cultural Dexterity

A term that refers to the ability to adapt one's behavior and communication styles to different cultural contexts.

This includes being able to understand and navigate differences in communication styles, nonverbal cues, social norms in different cultural settings.

## Cultural Agility

A broader concept that includes both cultural dexterity and cultural intelligence.

Refers to the ability to adapt quickly and effectively to new and unfamiliar cultural environments, and to navigate complex cross-cultural interactions with ease

## Destreza cultural

Es la capacidad de adaptar el comportamiento y los estilos de comunicación a diferentes contextos culturales.

Incluye ser capaz de comprender y navegar las diferencias en los estilos de comunicación, las señales no verbales y las normas sociales en diferentes entornos culturales.

## Agilidad cultural

Es un concepto más amplio que incluye la destreza y la inteligencia cultural.

Se refiere a la capacidad de adaptarse con rapidez y eficacia a entornos culturales nuevos y desconocidos, y de navegar interacciones interculturales complejas con facilidad.





Educación

## Measure G: Healthcare Provider Cultural Competence Instrument (HPCCI)

### Medición G: Instrumento de competencia cultural para proveedores de asistencia médica

#### Purpose

- This measure (11 questions) will assess healthcare providers' knowledge about, awareness of, and sensitivity to cultural expressions, attitudes, and behaviors of various patient groups

#### Data Collection

- Data for this measure will be collected from providers who participate activities related to intercultural issues BEFORE and AFTER the activity

#### Propósito

Esta medición (11 preguntas) evaluará el conocimiento, la conciencia y la sensibilidad de los proveedores de asistencia médica sobre las expresiones culturales, las actitudes y los comportamientos de varios grupos de pacientes

#### Recogida de datos

Se recopilarán los datos para esta medición de los proveedores que participen en actividades relacionadas con temas interculturales ANTES y DESPUÉS de la actividad

# Cultural Competency Survey

# Encuesta de competencia cultural

7 = Strongly disagree  
Muy en desacuerdo

6 = Disagree  
En desacuerdo

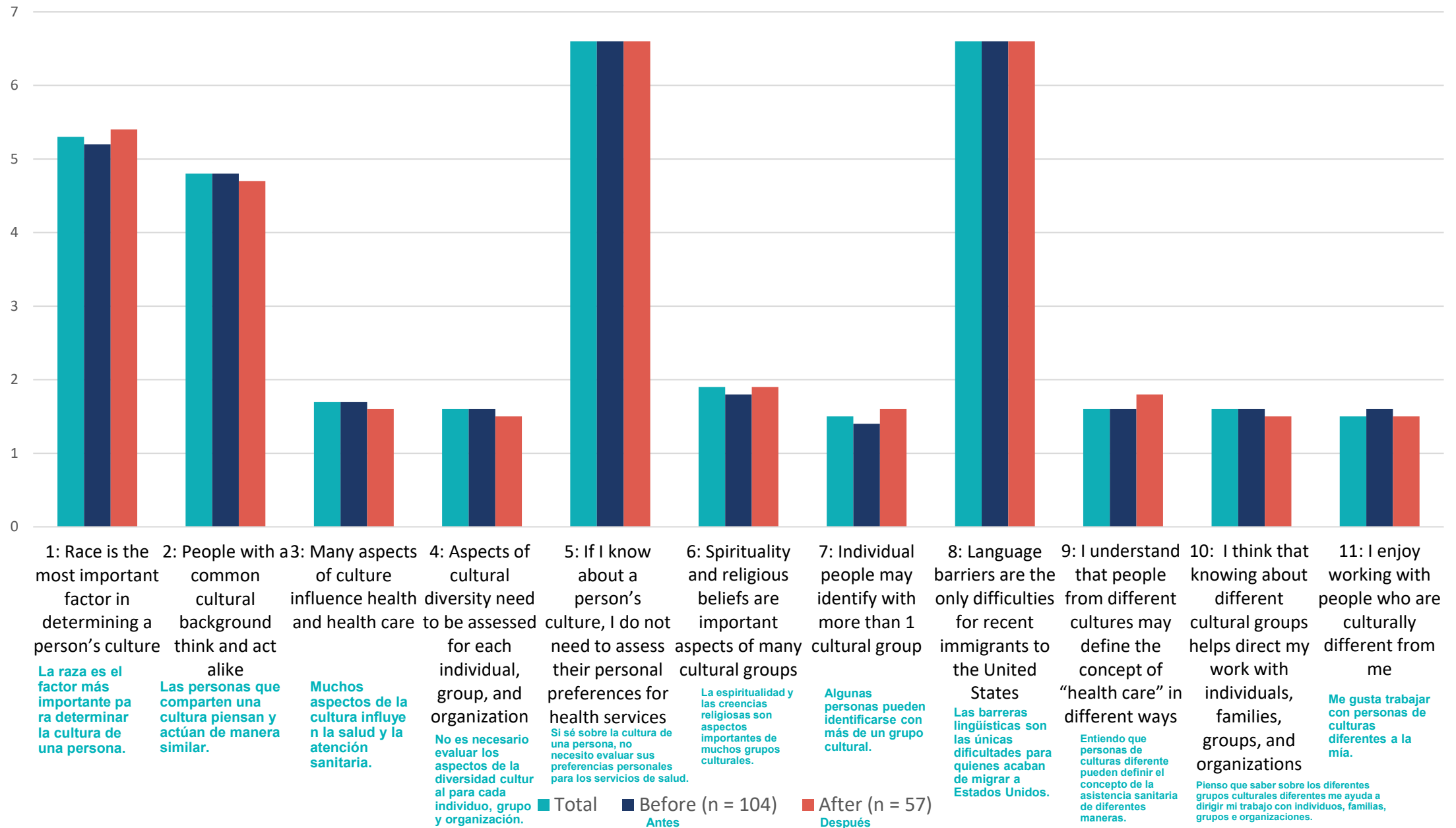
5 = Somewhat disagree  
Algo en desacuerdo

4 = Neutral

3 = Somewhat agree  
Algo de acuerdo

2 = Agree  
De acuerdo

1 = Strongly agree  
Muy de acuerdo



# NYMAC Education in USVI

# Educación de NYMAC en USVI

## GENETICS & HEALTH IN THE USVI :

A discussion for healthcare professionals

Some health challenges can be caused by changes in our genes. Join our genetic specialists for a discussion over dinner. We will:

- Review basic general genetic concepts
- Discuss the medically significant genetic conditions in USVI
- Discuss common indications for genetic referrals
- Review hemoglobinopathies
- Share useful clinical resources

**REGISTRATION REQUIRED!**

Dinner will be provided

Friday, February 2, 2024  
Location: Company House Hotel  
2 Company St, Christiansted  
St. Croix

Time: 6:00pm-7:30pm

**CLICK HERE TO REGISTER**

## EARLY INTERVENTION:

AN INTERACTIVE CONVERSATION ABOUT GENETIC CONTRIBUTIONS WITHIN THE DEVELOPMENTAL STAGES

## JOIN US!

Some developmental and health challenges can arise from changes in our genes. We will be discussing topics such as developmental monitoring, basic genetics concepts, and case studies where developmental challenges were caused by genetics.

FREE EVENT    IN PERSON WORKSHOP    LUNCH PROVIDED

### WHAT IS SICKLE CELL?

Red blood cells play an important role in the body. They contain a protein called hemoglobin, which carries oxygen from the lungs and delivers it throughout the body. Red blood cells are shaped like donuts and flexible, which makes them easily able to squeeze into small blood vessels. Sometimes, a random change happens in one copy of person's genetic instructions for hemoglobin, causing "Hemoglobin S" to be made instead. Red blood cells that contain Hemoglobin S form a "sickle" or crescent shape when they release oxygen in the tissues. These "sickle cells" are stiff and sticky, which make them get stuck in blood vessels, which can cause pain episodes.

### SICKLE CELL TRAIT VS. SICKLE CELL DISEASE

Because only half of their red blood cells have Hemoglobin S, most people with **sickle cell trait** have no health issues. Some people occasionally have blood in their urine and an increased risk of urinary tract infections. Rarely, people with sickle cell trait can have pain episodes if they become dehydrated or go to places with low oxygen levels or very high altitudes.

People with **sickle cell disease** only make Hemoglobin S. As a result, they have frequent pain episodes call "crises," anemia and are at higher risk for infections. Sickle cell disease is a serious medical condition that requires lifelong treatment and monitoring by a experienced healthcare provider. With proper management people with sickle cell disease can do well.

### HOW CAN YOU TEST FOR SICKLE CELL?

A healthcare provider can do a simple blood test called a hemoglobin electrophoresis to determine if a person has sickle cell trait or disease.

### CAN SICKLE CELL BE SPREAD?

Sickle cell is NOT contagious and a person with sickle cell trait cannot develop sickle cell disease. However, if a person with sickle cell trait or sickle cell disease has a child with another person with sickle cell trait, they could have a child with sickle cell disease. Therefore, it is important for them to get their partner tested before having children.

**REGISTRATION REQUIRED! CLICK HERE**

[www.surveymonkey.com/r/STX\\_EI\\_genetics\\_Feb\\_24](https://surveymonkey.com/r/STX_EI_genetics_Feb_24)

This event is supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$100,000.00 with 0 percent financial risk to our governmental entities. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS, or the U.S. Government. For more information please visit HRSA.gov

## BETA THALASSEMIA

There are two copies of the beta globin gene present in an unaffected individual, one on each chromosome 11. Beta plus variants cause decreased beta globin production, and beta null variants cause a complete absence of beta globin production. Clinical findings depend the type of beta globin variant(s) present.

### Beta Thalassemia Trait

- One beta globin variant present (beta plus OR beta null)
- Mild anemia, low MCV on CBC
- Mildly elevated HbA2 on Hb Elect

### Beta Thalassemia Intermedia

- Usually results from the presence of two beta plus variants
- Lesser clinical severity than thalassemia major
- Onset usually after 2 years of age, up to age 7
- Presentation includes moderate anemia, splenomegaly, moderate to severe hepatomegaly and bony changes
- Transfusions not usually required to survive, but rather to improve quality of life
- Chelation therapy may be required

### Beta Thalassemia Major

- Two beta globin variants present (either one beta plus and one beta null or two beta null variants)
- Diagnosis usually made before 2 years of age
- Severe anemia, fatal if untreated
- Splenomegaly
- Secondary iron overload causing organ damage if untreated
- Management includes chronic transfusions, chelation therapy and ongoing monitoring for complications

## AN EVENING WITH NYMAC AND THE SICKLE CELL WARRIORS

We invite you to join us for a night of conversation tailored around triumphs, challenges, and gaps impacting patient care.

Let's work together to brainstorm strategies and solutions that will aim to improve and progress community driven resources.

THE NEW YORK MID-ATLANTIC AND CARIBBEAN REGIONAL GENETICS NETWORK



February 1, 2024

**THURSDAY**

3:30-5:30 PM

GREAT HALL at UVI

FAMILY

**EMPOWERMENT WORKSHOP**



Individuals, parents, and caregivers of people living with Sickle Cell Disease or other blood disorders are invited to join us for a workshop about health advocacy!

The event will consist of:

- Stories of empowerment ✓
- Information about genetics in health ✓
- Parent to parent support concepts ✓
- Self care tips for the family ✓
- Assertive advocacy ✓

\*Childcare will not be provided

Snacks will be provided

Contact Shammi Carr

315-664-5601

For More Information email:

cheyla.clark09@gmail.com

[NYMACgenetics.com](https://www.nymacgenetics.com)



**CLICK HERE FOR RSVP**



## Measure B: Relative Advantage of a Genomic Medicine Intervention Over Current Practice

### *Medición B: Ventaja relativa de una intervención en medicina genómica sobre la práctica actual*



Educación

#### Purpose

- This measure will assess how providers and specialists who attend NYMAC trainings about genetics feel about the value of families utilizing genetic services and/or the benefit of incorporating genetic services into their practice.

#### Data Collection

- This scale has 5 questions and will be given to providers and specialists **BEFORE** and **AFTER** they attend NYMAC trainings about genetics.

#### Propósito

- Esta medición evaluará cómo los proveedores y especialistas que asisten a las capacitaciones de NYMAC sobre genética se sienten sobre el valor de las familias que utilizan servicios genéticos o el beneficio de incorporar servicios genéticos en su práctica.

#### Recopilación de datos

- Esta escala tiene cinco preguntas y se entregará a los proveedores y especialistas **ANTES** y **DESPUÉS** de que asistan a las capacitaciones de NYMAC sobre genética.

# Relative Advantage Survey - USVI



# Encuesta de ventaja relativa - USVI

		Before (n = 53)	After (n = 23)
		Antes	Después
Usar más los servicios genéticos supondrá una mejora en la forma en que los pacientes reciben su atención médica.			
Increased use of genetic services will be an improvement over how patients receive their medical care			
Strongly agree	<b>Muy de acuerdo</b>	18 (34%)	7 (30%)
Agree	<b>De acuerdo</b>	17 (32%)	13 (57%)
Neither agree nor disagree	<b>Ni de acuerdo ni en desacuerdo</b>	6 (11%)	0 (0%)
Disagree	<b>En desacuerdo</b>	1 (2%)	0 (0%)
Strongly disagree	<b>Muy en desacuerdo</b>	8 (15%)	1 (4%)
Missing	<b>Sin respuesta</b>	3 (6%)	2 (9%)
Si hubiera más servicios genéticos disponibles en las Islas Vírgenes de Estados Unidos mejoraría mi capacidad para cuidar de las familias.			
If more genetic services become available in USVI, it would improve my ability to care for families.			
Strongly agree	<b>Muy de acuerdo</b>	16 (30%)	6 (26%)
Agree	<b>De acuerdo</b>	20 (38%)	12 (52%)
Neither agree nor disagree	<b>Ni de acuerdo ni en desacuerdo</b>	7 (13%)	2 (9%)
Disagree	<b>En desacuerdo</b>	2 (4%)	0 (0%)
Strongly disagree	<b>Muy en desacuerdo</b>	5 (9%)	1 (4%)
Missing	<b>Sin respuesta</b>	3 (6%)	2 (9%)

# Genetics Education in USVI: Relative Advantage



## Educación genética en las Islas Vírgenes de Estados Unidos: ventaja relativa

Continuous engagement through provider workshops and trainings

Continuous engagement of providers through sickle cell support groups

Need and desire for further genetics education and access  
Referrals to genetics immediately apparent  
Follow-up has continued

Compromiso continuo a través de talleres y capacitaciones para proveedores

Compromiso continuo de proveedores a través de grupos de apoyo para personas con células falciformes

Necesidad y deseo de más educación y acceso a la genética  
Las referencias a la genética se evidencian de inmediato  
Se ha continuado el seguimiento

# NYMAC Education in PR

# Educación de NYMAC en Puerto Rico

## GENÉTICA Y SALUD EN PUERTO RICO

Cuando hay cambios en nuestros genes, pueden surgir problemas de salud. Un profesional en genética ayuda a las familias a educarse, ya sea cuando los cambios genéticos son la causa de condiciones de salud y hasta en cómo la familia puede ser mejor atendida.

### ¿Quién es NYMAC? (New York-Mid Atlantic-Caribbean)

- New York-Mid Atlantic-Caribbean (NYMAC) es uno de siete Redes Regionales de Genética (RNG) apoyados por el financiamiento de subvenciones federales de "HRSA" para garantizar que personas con condiciones genéticas y sus familias, y personas con difícil acceso a servicios médicos obtengan cuidado médico de calidad.
- Nuestra región incluye 10 jurisdicciones y aprox. 62 millones de personas (Delaware, Distrito de Columbia (DC), Maryland, New Jersey, New York, Pennsylvania, Puerto Rico, Virginia, West Virginia e Islas Vírgenes Americanas)

Diversas comunidades a través de nuestra región que incluyen: latinos, "Amish", Mennonitas, Nativos Americanos, y comunidades de refugiados.	Siete (7) jurisdicciones en las cuales el % de la población que se identifica como Afroamericano, supera el promedio nacional.
Ocho (8) jurisdicciones en las cuales más del 5%, solo habla español.	>700,000 nacimientos cada año, de los cuales 3-5% están afectados por una condición genética.

### ¿Qué hace NYMAC?

NYMAC reúne a personas de nuestra región con condiciones genéticas y a sus familias, intercesores, profesionales de la salud, entre otros. Estos colaboran juntos para asegurarse de que las personas con condiciones congénitas y sus familias tengan acceso a servicios genéticos de calidad. Esto lo promovemos a través de esfuerzos como:

- Educación en Genética a familias y profesionales
- Proyectos de Telemedicina para facilitar las citas de servicios genéticos
- Mejorar los servicios de genética con la colaboración de grupos e individuos claves

**¿Qué condiciones pueden ser asociadas a la Genética?**

- Anemia Falciforme
- Retraso en el Desarrollo
- Discapacidad Intelectual
- Trastorno del Espectro del Autismo (TEA)
- Sordera o Pérdida Auditiva
- Ceguera o problemas de visión
- Defectos Congénitos
- Fibrosis quística
- Síndrome Down

**¿Cuáles son las metas de "NYMAC" en Puerto Rico?**

- 1: Crear un equipo local, con diversos colaboradores comprometidos en la planificación e implementación de programas de telemedicina y educación a profesionales, adaptado a las necesidades y la realidad de PR, y los estados.
- 2: Apoyar la educación inter-cultural e inter-profesional entre PR y los estados.
- 3: Diseñar, implementar y evaluar un modelo culturalmente efectivo para telegenética en PR.

[www.nymacgenetics.org](http://www.nymacgenetics.org)  
Correo electrónico: [nymac@ferre.org](mailto:nymac@ferre.org)

Este trabajo cuenta con el apoyo de la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los EE. UU. Como parte de un premio por un total de \$541,450 con el 6% financiado con fondos no gubernamentales. Los contenidos pertenecen a los autores y no representan necesariamente las opiniones oficiales ni el respaldo de HRSA, HHS o el gobierno de los EE. UU. Para obtener más información, visite [HHS.gov](http://HHS.gov).

## La Receta Genética

**El Abecedario del ADN**  
Nuestro ADN usa 4 nucleótidos, abreviados: A, T, C y G, que son como un código para escribir instrucciones en nuestro cuerpo, como las que encuentras en una receta.

**ATCG**

**Receta = Gen**  
Un gen puede considerarse como una receta dentro en un libro de cocina

**Libro de Cocina = Cromosoma**  
Los genes se agrupan en los cromosomas. De esta manera, un cromosoma puede considerarse como un libro de cocina lleno de recetas.

**Colectación de libros de cocina = Genoma**  
El genoma es un conjunto completo de 47 libros de cocina. 23 son del padre MÁS el ADN mitocondrial adicional.

**Producto Final**  
Así como la receta nos dice cómo hornear un pastel, nuestra receta genética le dice a nuestro cuerpo cómo hacer las cosas que necesitamos para crecer y funcionar.

## OS CLÍN EN EL CUIDADO

Taller virtual presentado por Mabel Thomas MS CGC, Consejera Genética de la red regional de genética NYMAC, en asociación con Ponce Health Sciences University.

**PHSU** Ponce Health Sciences University

**NYMAC** regional genetics network

NYMAC es uno de siete Redes Regionales de Genética (RNG) apoyados por el financiamiento de subvenciones federales de "HRSA" para garantizar que personas con condiciones genéticas y sus familias, y personas con difícil acceso a servicios médicos obtengan cuidado médico de calidad.

[nymacgenetics.org/puerto-rico/](http://nymacgenetics.org/puerto-rico/)

**ESPACIOS LIMITADOS!**

¡ENVÍENOS un WHATSAPP al F2F al (939)454-2017 PARA REGISTRARTE Y ASEGURAR TU ESPACIO. Incluye NOMBRE del adulto, cantidad de asistentes y tu número de contacto.

**LUGAR:**  
Centro de Autismo de San Juan  
Dirección Fielita:  
+1 787-522-6311  
<https://maps.app.goo.gl/QdDxGMTKbg9pxm>  
XG8  
Calle Maga, Edif. UCA

This work is supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of a award totaling \$469,570 with 0 percent financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement by HRSA, HHS, or the U.S. Government. For more information, please visit [HHS.gov](http://HHS.gov).

## SOLO DOS DIAS ESPACIOS LIMITADOS

### ADIESTRAMIENTO VIRTUAL PARA FAMILIAS SOBRE SERVICIOS DE GENÉTICA EN PUERTO RICO

- Conoce conceptos básicos de la genética y los recursos disponibles en Puerto Rico.
- Te ofreceremos estrategias de liderazgo y comunicación.
- Compartiremos estrategias que te ayudarán a prepararte para ver al especialista de tu niño(a).
- Descubre cómo iniciar o ser parte de grupos de apoyo entre familias.

Participantes que completen los dos días de adiestramiento recibirán un estipendio de \$75

**REGISTRATE YA!**  
[clic aquí](#)

**OCTUBRE 6 Y 8 DEL 2021 9AM-11AM**

**NYMAC** regional genetics network [www.nymacgenetics.org](http://www.nymacgenetics.org)

**FAMILY VOICES** [www.familyvoices.org](http://www.familyvoices.org)

## EMPODERANDO FAMILIAS: Serie Informativa Sobre Genética y Servicios para tu Niño

### Preguntas Frecuentes Sobre Servicios de Genética en Puerto Rico

- ¿Cuál es la diferencia entre un genetista y un(a) asesor(a) genético(a)?**
  - Un genetista es un médico que atiende a pacientes con condiciones médicas que podrían estar relacionadas con la genética.
  - Los asesores genéticos no son médicos, pero tienen varios años de estudios y formación post-universitaria en genética médica y asesoramiento. Esta educación les sirve para guiar y apoyar a los pacientes que buscan más información sobre cómo las enfermedades y condiciones hereditarias pueden afectarlos o a ellos/as sus familias.
- ¿Cómo se puede ver un asesor(a) genético(a)?**
  - En Puerto Rico la profesión de asesoramiento genético no está establecida, pero algunas familias en Puerto Rico han tenido que ver a asesores genéticos por medio de la Tele salud o en los Estados Unidos.
- ¿Cómo sé que la prueba de cermeto neonatal de mi bebé muestra una preocupación?**
  - La evaluación del cermeto neonatal permite a los profesionales de la salud identificar y tratar ciertas condiciones a tiempo, antes de que causen otros serios de salud.
  - A todos los recién nacidos en Puerto Rico se les debe hacer las pruebas de cermeto neonatal, según lo exige la ley del Gobierno de Puerto Rico. La evaluación del cermeto neonatal se realiza poco después del nacimiento de su bebé y, en la mayoría de los casos, mientras usted todavía está en el hospital. Todo lo que se necesita son unas gotas de sangre y una simple prueba de audición.
  - Para asegurarse que todo va bien, el personal del Programa de Cermeto Neonatal se comunicará con los padres de inmediato al momento de seleccionar y dirección que se dieron al personal del hospital cuando se recolecta la muestra de sangre al nacer el bebé.
  - Debido a que estas son pruebas de detección, puede haber falsas positivas y falsas negativas, por lo que es necesario más pruebas para el bebé. El personal del Programa de Cermeto Neonatal coordinará las pruebas para confirmar el diagnóstico y otras citas necesarias con otros médicos, y el pediatra. El programa de cermeto neonatal también ayuda a las familias a obtener asesoramiento genético, evaluación nutricional y servicios asociados.
- ¿Es el autismo una condición genética y es parte del cermeto neonatal del recién nacido?**
  - La prueba de cermeto neonatal no incluye una prueba de autismo. Por lo tanto, un bebé con su prueba de cermeto neonatal normal, puede desarrollar autismo. Los científicos no están seguros de que causa el autismo, pero hasta el 30% de los casos pueden ocurrir por algún cambio genético. Los casos restantes son debidos a la interacción entre la genética y factores ambientales por lo tanto no se puede identificar una causa.
  - Los miembros de la familia de alguien con autismo tienen una mayor probabilidad de desarrollar autismo que otras personas, pero el riesgo real puede variar dependiendo de la causa específica del autismo en la familia. Por las razones anteriores, el Colegio Americano de Genética Médica recomienda que cualquier persona con un diagnóstico de autismo reciba una evaluación por parte de un genetista clínico.

# Relative Advantage Survey

# Encuesta de ventaja relativa



		2022		2023	
Usar más los servicios genéticos supondrá una mejora en la forma en que los pacientes reciben su atención médica.		Before (n = 34)	After (n = 31)	Before (n = 32)	After (n = 18)
Increased use of genetic services will be an improvement over how patients receive their medical care		Antes	Después	Antes	Después
Strongly agree	Muy de acuerdo	23 (67.6%)	26 (83.9%)	30 (93.8%)	13 (72.2%)
Agree	De acuerdo	0 (0%)	0 (0%)	1 (3.1%)	1 (5.6%)
Strongly disagree	Muy en desacuerdo	3 (8.8%)	3 (9.7%)	0 (0%)	2 (11.1%)
Missing	Sin respuesta	8 (23.5%)	2 (6.5%)	1 (3.1%)	2 (11.1%)
Si uso más los servicios genéticos que están disponibles en Puerto Rico, mejoraría mi capacidad para atender a los pacientes.					
If I increased my use of the genetic services that are available in PR, it would improve my ability to care for patients					
Strongly agree	Muy de acuerdo	0 (0%)	0 (0%)	25 (78.1%)	12 (66.7%)
Agree	De acuerdo	20 (58.8%)	24 (77.4%)	3 (9.4%)	2 (11.1%)
Neither agree nor disagree	Ni de acuerdo ni en desacuerdo	4 (11.8%)	2 (6.5%)	3 (9.4%)	1 (5.6%)
Strongly disagree	Muy en desacuerdo	2 (5.8%)	3 (9.7%)	0 (0%)	1 (5.6%)
Missing	Sin respuesta	8 (23.5%)	2 (6.5%)	1 (3.1%)	2 (11.1%)



# Genetics Education in PR: Relative Advantage

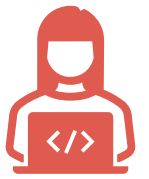
- Nuance of data
  - Many barriers Puerto Rican providers face
  - Difference from 2022 to 2023
    - Virtual events
  - Perception of genetic services
- Response rate
  - Surveys are not routinely administered
- Need for more targeted/different questions

# Educación genética en Puerto Rico: ventaja relativa

- Los matices de los datos
  - Los proveedores puertorriqueños enfrentan muchas barreras
  - Diferencia de 2022 a 2023
    - Eventos virtuales
  - Percepción sobre los servicios genéticos
- Índice de respuesta
  - Las encuestas no se hacen con frecuencia
- Se necesitan preguntas más específicas/diferentes

## Measure 6: Patient Empowerment After Genetic Services and Counseling - Genomics Outcome Scale (GOS)

### Medición 6: Empoderamiento de pacientes después de prestar servicios de genética y asesoría genética. Escala de resultados genómicos (GOS)



Telegenética

#### Purpose

- This measure contains 6 questions and will assess a patient's empowerment to talk about their genetic condition following genetic counseling. These questions can be asked to ALL patients who undergo genetic counseling. **These questions are NOT specific to cancer.**

#### Data Collection

- Data for this measure will be from patients who undergo genetic counseling via telegenetics with Columbia University and will be collected **BEFORE** and **AFTER** genetic counseling.

#### Propósito

- Esta medición contiene 6 preguntas y evaluará el empoderamiento de un paciente para hablar sobre su condición genética después del asesoramiento genético. **TODOS** los pacientes que accedan a asesoramiento genético pueden responder estas preguntas. Estas preguntas **NO** son específicas a paciente que tienen cáncer.

#### Recopilación de datos

- Los datos para esta medición serán de pacientes que se someten a asesoramiento genético a través de telegenética con la Universidad de Columbia y se recopilarán **ANTES** y **DESPUÉS** del asesoramiento genético.

# Genetic Counseling Outcome Scale- Question Selection Process

## Escala de resultado del asesoramiento genético. Proceso de selección de preguntas

### The Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24)

Using the scale below, circle a number next to each statement to indicate how much you agree with the statement. Please answer all the questions. For questions that are not applicable to you, please choose option 4 (neither agree nor disagree).

- |                                |                    |
|--------------------------------|--------------------|
| 1 = strongly disagree          | 5 = slightly agree |
| 2 = disagree                   | 6 = agree          |
| 3 = slightly disagree          | 7 = strongly agree |
| 4 = neither disagree nor agree |                    |

		strongly disagree	disagree	slightly disagree	neither agree nor disagree	slightly agree	agree	strongly agree
1	I am clear in my own mind why I am attending the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
2	I can explain what the condition means to people in my family who may need to know.	1	2	3	4	5	6	7
3	I understand the impact of the condition on my child(ren)/any child I may have.	1	2	3	4	5	6	7
4	When I think about the condition in my family, I get upset.	1	2	3	4	5	6	7
5	I don't know where to go to get the medical help I / my family need(s).	1	2	3	4	5	6	7
6	I can see that good things have come from having this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
7	I can control how this condition affects my family.	1	2	3	4	5	6	7
8	I feel positive about the future.	1	2	3	4	5	6	7
9	I am able to cope with having this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
10	I don't know what could be gained from each of the options available to me.	1	2	3	4	5	6	7
11	Having this condition in my family makes me feel anxious.	1	2	3	4	5	6	7
12	I don't know if this condition could affect my other relatives (brothers, sisters, aunts, uncles, cousins).	1	2	3	4	5	6	7
13	In relation to the condition in my family, nothing I decide will change the future for my children / any children I might have.	1	2	3	4	5	6	7
14	I understand the reasons why my doctor referred me to the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
15	I know how to get the non-medical help I / my family needs (e.g. educational, financial, social support).	1	2	3	4	5	6	7
16	I can explain what the condition means to people outside my family who may need to know (e.g. teachers, social workers).	1	2	3	4	5	6	7
17	I don't know what I can do to change how this condition affects me / my children.	1	2	3	4	5	6	7
18	I don't know who else in my family might be at risk for this condition.	1	2	3	4	5	6	7
19	I am hopeful that my children can look forward to a rewarding family life.	1	2	3	4	5	6	7
20	I am able to make plans for the future.	1	2	3	4	5	6	7
21	I feel guilty because I (might have) passed this condition on to my children.	1	2	3	4	5	6	7
22	I am powerless to do anything about this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
23	I understand what concerns brought me to the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
24	I can make decisions about the condition that may change my child(ren)'s future / the future of any child(ren) I may have.	1	2	3	4	5	6	7

Utilizando la escala que se muestra a continuación, rodee con un círculo su grado de conformidad con cada una de las afirmaciones. Por favor, rellene todas las casillas. Elija la opción 4 ("Ni de acuerdo ni en desacuerdo") si considera que la afirmación no se aplica a su caso.

- Escala de respuestas:  
 1 = Totalmente en desacuerdo  
 2 = En desacuerdo  
 3 = Algo en desacuerdo  
 4 = Ni de acuerdo ni en desacuerdo  
 5 = Algo de acuerdo  
 6 = De acuerdo  
 7 = Totalmente de acuerdo

		Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Algo en desacuerdo	Ni de acuerdo ni en desacuerdo	Algo de acuerdo	De acuerdo	Totalmente de acuerdo
1	Tengo claro por qué acudo a una consulta de genética clínica	1	2	3	4	5	6	7
2	Puedo explicar las implicaciones que tiene este trastorno genético a aquellos miembros de mi familia que necesiten saberlo	1	2	3	4	5	6	7
3	Entiendo las repercusiones que este trastorno genético puede tener para mis hijos	1	2	3	4	5	6	7
4	Me altera pensar en el trastorno genético que afecta a mi familia	1	2	3	4	5	6	7
5	No sé dónde acudir para obtener la ayuda médica que mi familia o yo necesitamos	1	2	3	4	5	6	7
6	No veo el lado positivo de tener este trastorno genético en la familia	1	2	3	4	5	6	7
7	Tengo la sensación de que puedo controlar el modo en que este trastorno genético afecta a mi familia	1	2	3	4	5	6	7
8	Me siento optimista con respecto al futuro	1	2	3	4	5	6	7
9	Puedo afrontar la situación de que este trastorno genético se dé en mi familia	1	2	3	4	5	6	7
10	No sé qué se puede conseguir con cada una de las opciones que me han ofrecido	1	2	3	4	5	6	7
11	Me causa ansiedad tener este trastorno genético en mi familia	1	2	3	4	5	6	7
12	No sé si este trastorno genético podría afectar a otros familiares (hermanos/as, tíos/as, primos/as)	1	2	3	4	5	6	7
13	En relación con este trastorno genético, nada de lo que yo decida podrá cambiar el futuro de mis hijos o de los hijos que pueda tener	1	2	3	4	5	6	7
14	Entiendo los motivos por los que mi médico me derivó a la consulta de genética clínica	1	2	3	4	5	6	7
15	Sé cómo conseguir ayudas no médicas (educativas, económicas, de asistencia social, etc.) para mí o para mi familia	1	2	3	4	5	6	7
16	Puedo explicar las implicaciones que tiene este trastorno genético a personas ajenas a mi familia que necesiten saberlo (profesores, asistentes sociales, etc.)	1	2	3	4	5	6	7
17	No sé qué puedo hacer para cambiar el modo en el que este trastorno genético me afecta a mí o a mis hijos	1	2	3	4	5	6	7
18	No sé a qué otros miembros de mi familia podría afectarles este trastorno	1	2	3	4	5	6	7
19	Tengo la esperanza de que mis hijos puedan aspirar a tener una vida familiar gratificante	1	2	3	4	5	6	7
20	Soy capaz de hacer planes de futuro	1	2	3	4	5	6	7
21	Me siento responsable de haber transmitido, o de poder haber transmitido, este trastorno genético a mis hijos	1	2	3	4	5	6	7
22	No hay nada que pueda hacer en relación con este trastorno genético en mi familia	1	2	3	4	5	6	7
23	Entiendo las circunstancias que me han traído a la consulta de genética	1	2	3	4	5	6	7
24	Puedo tomar decisiones sobre este trastorno genético que puedan cambiar el futuro de mis hijos o de los hijos que pueda tener	1	2	3	4	5	6	7

# Genetic Counseling Outcome Scale- Question Selection Process

## Escala de resultado del asesoramiento genético. Proceso de selección de preguntas

### The Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS-24)

Using the scale below, circle a number next to each statement to indicate how much you agree with the statement. Please answer all the questions. For questions that are not applicable to you, please choose option 4 (neither agree nor disagree).

- |                                |                    |
|--------------------------------|--------------------|
| 1 = strongly disagree          | 5 = slightly agree |
| 2 = disagree                   | 6 = agree          |
| 3 = slightly disagree          | 7 = strongly agree |
| 4 = neither disagree nor agree |                    |

		strongly disagree	disagree	slightly disagree	neither agree nor disagree	slightly agree	agree	strongly agree
1	I am clear in my own mind why I am attending the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
2	I can explain what the condition means to people in my family who may need to know.	1	2	3	4	5	6	7
3	I understand the impact of the condition on my child(ren)/any child I may have.	1	2	3	4	5	6	7
4	When I think about the condition in my family, I get upset.	1	2	3	4	5	6	7
5	I don't know where to go to get the medical help I / my family need(s).	1	2	3	4	5	6	7
6	I can see that good things have come from having this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
7	I can control how this condition affects my family.	1	2	3	4	5	6	7
8	I feel positive about the future.	1	2	3	4	5	6	7
9	I am able to cope with having this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
10	I don't know what could be gained from each of the options available to me.	1	2	3	4	5	6	7
11	Having this condition in my family makes me feel anxious.	1	2	3	4	5	6	7
12	I don't know if this condition could affect my other relatives (brothers, sisters, aunts, uncles, cousins).	1	2	3	4	5	6	7
13	In relation to the condition in my family, nothing I decide will change the future for my children / any children I might have.	1	2	3	4	5	6	7
14	I understand the reasons why my doctor referred me to the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
15	I know how to get the non-medical help I / my family needs (e.g. educational, financial, social support).	1	2	3	4	5	6	7
16	I can explain what the condition means to people outside my family who may need to know (e.g. teachers, social workers).	1	2	3	4	5	6	7
17	I don't know what I can do to change how this condition affects me / my children.	1	2	3	4	5	6	7
18	I don't know who else in my family might be at risk for this condition.	1	2	3	4	5	6	7
19	I am hopeful that my children can look forward to a rewarding family life.	1	2	3	4	5	6	7
20	I am able to make plans for the future.	1	2	3	4	5	6	7
21	I feel guilty because I (might have) passed this condition on to my children.	1	2	3	4	5	6	7
22	I am powerless to do anything about this condition in my family.	1	2	3	4	5	6	7
23	I understand what concerns brought me to the clinical genetics service.	1	2	3	4	5	6	7
24	I can make decisions about the condition that may change my child(ren)'s future / the future of any child(ren) I may have.	1	2	3	4	5	6	7

Utilizando la escala que se muestra a continuación, rodee con un círculo su grado de conformidad con cada una de las afirmaciones. Por favor, rellene todas las casillas. Elija la opción 4 ("Ni de acuerdo ni en desacuerdo") si considera que la afirmación no se aplica a su caso.

- Escala de respuestas:  
 1 = Totalmente en desacuerdo  
 2 = En desacuerdo  
 3 = Algo en desacuerdo  
 4 = Ni de acuerdo ni en desacuerdo  
 5 = Algo de acuerdo  
 6 = De acuerdo  
 7 = Totalmente de acuerdo

		Totalmente en desacuerdo	En desacuerdo	Algo en desacuerdo	Ni de acuerdo ni en desacuerdo	Algo de acuerdo	De acuerdo	Totalmente de acuerdo
1	Tengo claro por qué acudo a una consulta de genética clínica	1	2	3	4	5	6	7
2	Puedo explicar las implicaciones que tiene este trastorno genético a aquellos miembros de mi familia que necesitan saberlo	1	2	3	4	5	6	7
3	Entiendo las repercusiones que este trastorno genético puede tener para mis hijos	1	2	3	4	5	6	7
4	Me altera pensar en el trastorno genético que afecta a mi familia	1	2	3	4	5	6	7
5	No sé dónde acudir para obtener la ayuda médica que mi familia o yo necesitamos	1	2	3	4	5	6	7
6	No veo el lado positivo de tener este trastorno genético en la familia	1	2	3	4	5	6	7
7	Tengo la sensación de que puedo controlar el modo en que este trastorno genético afecta a mi familia	1	2	3	4	5	6	7
8	Me siento optimista con respecto al futuro	1	2	3	4	5	6	7
9	Puedo afrontar la situación de que este trastorno genético se dé en mi familia	1	2	3	4	5	6	7
10	No sé qué se puede conseguir con cada una de las opciones que me han ofrecido	1	2	3	4	5	6	7
11	Me causa ansiedad tener este trastorno genético en mi familia	1	2	3	4	5	6	7
12	No sé si este trastorno genético podría afectar a otros familiares (hermanos/as, tíos/as, primos/as)	1	2	3	4	5	6	7
13	En relación con este trastorno genético, nada de lo que yo decida podrá cambiar el futuro de mis hijos o de los hijos que pueda tener	1	2	3	4	5	6	7
14	Entiendo los motivos por los que mi médico me derivó a la consulta de genética clínica	1	2	3	4	5	6	7
15	Sé cómo conseguir ayudas no médicas (educativas, económicas, de asistencia social, etc.) para mí o para mi familia	1	2	3	4	5	6	7
16	Puedo explicar las implicaciones que tiene este trastorno genético a personas ajenas a mi familia que necesitan saberlo (profesores, asistentes sociales, etc.)	1	2	3	4	5	6	7
17	No sé qué puedo hacer para cambiar el modo en el que este trastorno genético me afecta a mí o a mis hijos	1	2	3	4	5	6	7
18	No sé a qué otros miembros de mi familia podría afectarles este trastorno	1	2	3	4	5	6	7
19	Tengo la esperanza de que mis hijos puedan aspirar a tener una vida familiar gratificante	1	2	3	4	5	6	7
20	Soy capaz de hacer planes de futuro	1	2	3	4	5	6	7
21	Me siento responsable de haber transmitido, o de poder haber transmitido, este trastorno genético a mis hijos	1	2	3	4	5	6	7
22	No hay nada que pueda hacer en relación con este trastorno genético en mi familia	1	2	3	4	5	6	7
23	Entiendo las circunstancias que me han traído a la consulta de genética	1	2	3	4	5	6	7
24	Puedo tomar decisiones sobre este trastorno genético que puedan cambiar el futuro de mis hijos o de los hijos que pueda tener	1	2	3	4	5	6	7

# Finalized Scale

**The next questions are asking about YOU (the person who is filling out the survey)**

Using the scale below, circle a number next to each statement to indicate how much you agree with the statement. Please answer all the questions. For questions that are not applicable to you, please choose option 4 (neither agree nor disagree).

- |                                |                    |
|--------------------------------|--------------------|
| 1 = strongly disagree          | 5 = slightly agree |
| 2 = disagree                   | 6 = agree          |
| 3 = slightly disagree          | 7 = strongly agree |
| 4 = neither disagree nor agree |                    |

strongly disagree  
disagree  
slightly disagree  
neither agree nor disagree  
slightly agree  
agree  
strongly agree

	1	2	3	4	5	6	7
1. I can explain what the condition means to people outside the patient's family who may need to know (e.g., teachers, social workers).							
2. I know who else in the patient's family might be at risk for this condition.							
3. I am clear in my own mind why the patient is attending a genetic counseling appointment.							
4. I understand the impact of the condition on the patient and any siblings or children they may have.							
5. I know how to get the non-medical help the patient and their family need(s) (e.g., educational, financial, social support).							
6. I can explain what the condition means to people in the patient's family who may need to know.							
7. I know where to go to get the medical care the patient or their family need.							

# Escala finalizada

**Las siguientes preguntas son sobre USTED (la persona que está completando la encuesta)**

Utilizando la escala que se muestra a continuación, rodee con un círculo su grado de conformidad con cada una de las afirmaciones. Por favor, rellene todas las casillas. Elija la opción 4 ("Ni de acuerdo ni en desacuerdo") si considera que la afirmación no se aplica a su caso.

- Escala de respuestas:**  
 1 = Totalmente en desacuerdo  
 2 = En desacuerdo  
 3 = Algo en desacuerdo  
 4 = Neutral  
 5 = Algo de acuerdo  
 6 = De acuerdo  
 7 = Totalmente de acuerdo

Totalmente en desacuerdo  
En desacuerdo  
Algo en desacuerdo  
Neutral  
Algo de acuerdo  
De acuerdo  
Totalmente de acuerdo

	1	2	3	4	5	6	7
1. Puedo explicar las implicaciones que tiene esta condición a personas ajenas de la familia del paciente que necesiten saberlo (profesores, trabajadores sociales, etc.).							
2. Sé a quién más en la familia del paciente podría afectarles esta condición.							
3. Tengo claro por qué el paciente acude a una consulta de consejería genética.							
4. Entiendo las consecuencias que esta condición puede tener para el paciente y cualquier hermano o hijo que la pueda tener.							
5. Conozco cómo conseguir ayudas no médicas (educativas, económicas, de asistencia social, etc) para el paciente o para la familia del paciente.							
6. Puedo explicar las consecuencias que tiene esta condición a aquellos miembros de la familia del paciente que necesiten saberlo.							
7. Conozco dónde acudir para obtener la ayuda médica que el paciente o la familia del paciente necesitan.							

## **Spanish Adaptations for Use in PR**

- **Terminology**
- **Social programs present in PR**
- **Cultural translation**

## **Adaptaciones al español para su uso en Puerto Rico**

- **Terminología**
- **Programas sociales presentes en  
Puerto Rico**
- **Traducción cultural**

# Lessons Learned

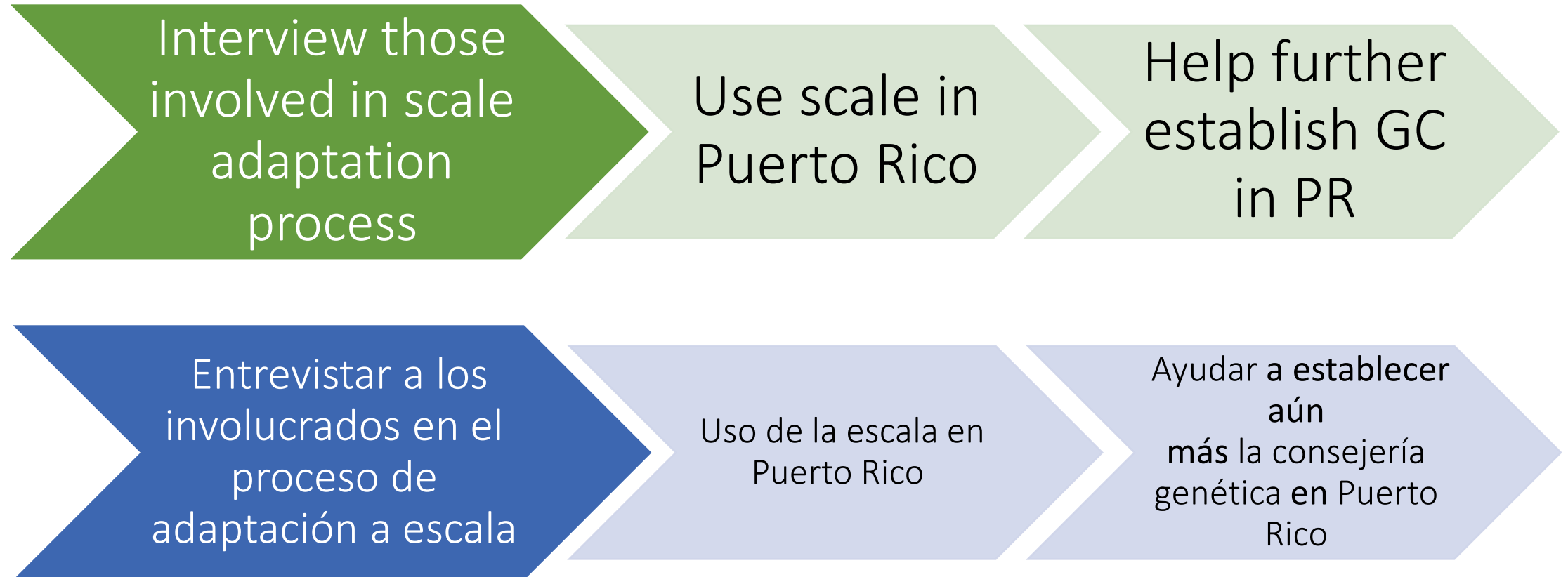
- **Process of language translations and adaptations**
- **Importance of including local stakeholders**

# Lecciones aprendidas

- **Proceso de las traducciones y adaptaciones lingüísticas**
- **Importancia de incluir a los interesados locales**

# What Next?

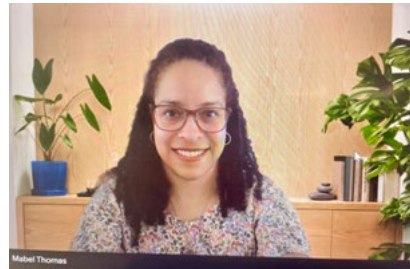
## ¿Cuáles son los próximos pasos?





# Implementing Telegenetics Services in Puerto Rico

- Telehealth platform
  - Benefits and drawbacks
- Genetic testing in PR
  - Laws and Infrastructure
- Patient experience
  - Testimonial 
- Moving forward
  - In person genetic counseling



# Implementar los servicios de telegenética en Puerto Rico

- Plataforma de telesalud
  - Ventajas e inconvenientes
- Pruebas genéticas en Puerto Rico
  - Leyes e infraestructura
- Experiencias de los pacientes
  - Testimonios
- Próximos pasos
  - Asesoramiento genético presencial

# By the Numbers...

- We all need to measure and assess our work to demonstrate progress and impact
- Measuring common items across diverse programs is challenging but possible
- We can learn from, use, and adapt other evaluation methods and tools
- BUT...sometimes data collection, surveys and tools don't quite work in the real world the way we expect
  - 360
  - Cultural Competency
  - Relative Advantage
  - GOS???

# En cifras...

- Todos necesitamos medir y evaluar nuestro trabajo para mostrar el progreso y las repercusiones  
Medir elementos comunes en diversos programas es un desafío, pero es posible  
Podemos aprender sobre los métodos y herramientas de traducción, usarlos y adaptarlos  
PERO... A veces, la recopilación de datos, las encuestas y las herramientas no funcionan tal como esperamos
  - 360
  - Competencia cultural
  - Ventaja relativa
  - ¿GOS?

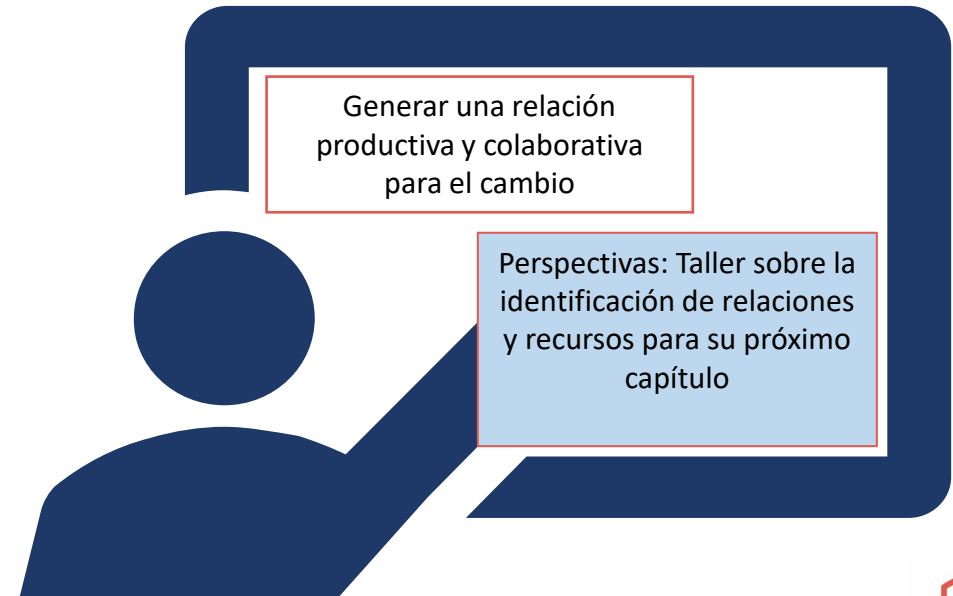
## Discussion:

- What challenges are you going to face in NYMAC's absence
- What or who do you need to stay on track in the face of those challenges



## Debate:

- ¿A qué desafíos te enfrentarás cuando NYMAC no esté presente?
- ¿Qué o a quién necesitas para no perder el rumbo ante esos desafíos?



# WHAT DOES NYMAC DO?



## Collaboration Colaboración

Cultivating Connections: Utilizing NYMAC resources and joining forces with local collaborators in your state/district/territory

Advocating for Resources and Change: Harnessing The Power of A Story

Looking Forward: HRSA's vision for CYSHCN and newborn screening

Resources for Families with special healthcare needs at the national and local level: Family Voices and F2F's



## Telehealth Telesalud

Resources for telehealth



## Education Educación

Resources and Genetics Practice Models for Rural Health

Resources for Rare Disease and Genetics: NORD, Global Genes, and NHGRI

Developing a Productive and Collaborative Relationship to Change

Resources for Language Access



Looking Forward: Facilitated Workshop on Identifying Relationships and Resources for your Next Chapter

# ¿QUÉ HACE NYMAC?

Cultiva conexiones: Cómo usar los recursos de NYMAC y unir esfuerzos con colaboradores locales en su estado/distrito/territorio

Recursos para familias con necesidades médicas específicas a nivel nacional y local: Family Voices y F2F's

Perspectivas: La visión de HRSA para CYSHCN y las pruebas de detección de recién nacidos

Aboga por los recursos y el cambio: aprovecha el poder de una historia

Recursos para telesalud

Recursos y modelos de práctica genética para la salud rural

Recursos para enfermedades raras y genética: NORD, Global Genes y NHGRI

Generar una relación productiva y colaborativa para el cambio

Recursos para garantizar el acceso lingüístico

Perspectivas: Taller sobre cómo identificar relaciones y recursos para tu próximo capítulo

## Industry Sessions: Non-Accredited

- **Invitae** – Innovations in Variant Interpretation: Learning from over 8 years of variant reclassifications, **Yuya Kobayashi, Ph.D.**
- **Inozyme** – The Spectrum of ABCC6-related Disorders, **Eric Rush, MD, FAAP, FACMG, CCD**
- **Sanofi** – Hidden in Plain Sight, Part 2, **Nicole Luongo, MS, PA-C & Hallie Andrew, MS, CGC**
- **PTC Therapeutics** – Unmasking AADC Deficiency: How a rare neurometabolic disorder may be diagnosed as Cerebral Palsy or Epilepsy, **Ashutosh Kumar, MD**



## Sesiones de la industria: Sin acreditación

- **Invitae:** Las innovaciones de la interpretación de variantes y la reclasificación de VUS, **Yuya Kobayashi, Ph.D.**
- **Inozyme:** El espectro de los trastornos relacionados con ABCC6, **Eric Rush, MD, FAAP, FACMG, CCD**
- **Sanofi** – Oculto a la vista de Palin, Parte 2, **Nicole Luongo, MS, PA-C y Hallie Andrew, MS, CGC**
- **PTC Therapeutics** – Desenmascarar la deficiencia de AADC: Cómo diagnosticar un trastorno neurometabólico poco común, como parálisis cerebral o epilepsia, **Ashutosh Kumar, MD**

What to expect  
in this meeting?

---

¿Qué esperar  
de esta  
reunión?



# What to expect in this meeting?

- Everyone's voice is valued and welcomed
- We want to hear and include diverse voices and perspectives
- Now that you know we're looking for collaboration and varying perspectives, see all the places you can find it and use these principles over the next two days!
- Throughout the conference, you will hear diverse perspectives and lessons learned from speakers, panelists, attendees, etc.
- Be open to new ideas and partnerships!



# ¿Qué esperar de esta reunión?

- La voz de todos es valorada y bienvenida
- Queremos escuchar e incluir diversas voces y perspectivas
- Ahora que sabes que estamos buscando colaboración y diferentes perspectivas, mira todos los lugares donde puedes encontrarla y usa estos principios durante los próximos dos días.
- A lo largo de la conferencia, escucharás diversas perspectivas y lecciones aprendidas de oradores, panelistas y asistentes, entre otros.
- ¡Mantente abierto a nuevas ideas y colaboraciones!

**THANK YOU!!!  
QUESTIONS?**

**¡GRACIAS!  
¿PREGUNTAS?**

This work is supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part an award totaling 1,029,941.00 with 0 percent financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS, or the U.S. Government. For more information, please visit [HRSA.gov](https://www.hrsa.gov).

Este trabajo cuenta con el apoyo de la Administración de Servicios y Recursos de Salud (HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de Estados Unidos como parte de un subsidio por un total de \$1,029,941.00 con un 0% financiado con fuentes no gubernamentales. El contenido es del autor y no representa necesariamente la opinión oficial ni el respaldo de HRSA, HHS o el gobierno de Estados Unidos. Para obtener más información, visita [HRSA.gov](https://www.hrsa.gov).



## Small Group Discussion:

- Attendees that identify as patient or family representatives may opt into the “family” discussion group to talk with Lin Perry and other families



## Debate en grupos pequeños:

- Los asistentes que se identifican como representantes de pacientes o familiares pueden optar por el grupo de debate familiar para conversar con Lin Perry y otras familias.