

Estudios genéticos: Una guía para las familias

Qué es un estudio genético?

Un *estudio genético* evalúa cambios en la estructura de los genes de un individuo. Los genes son las instrucciones del ADN que se heredan, o “se pasan” de los padres. Cada persona tiene una copia de genes heredada de su madre y otra copia heredada de su padre. Los genes se encuentran en los cromosomas, los cuales son como bibliotecas en las células en nuestro cuerpo. Los genes le dicen al cuerpo cómo hacer proteínas para maternos sanos.

Por qué se hacen estudios genéticos?

Los estudios genéticos frecuentemente se utilizan para identificar la causa de una enfermedad o problema de salud. En algunas oportunidades, la información de los estudios genéticos puede utilizarse para determinar el mejor tratamiento para un problema de salud específico. En familias con un problema de salud el cual es heredado, es recomendable obtener estudios genéticos para determinar si un individuo está en riesgo de desarrollar dicha condición.

Cómo se hacen los estudios genéticos?

El doctor de su hijo/a puede recomendarle estudios genéticos. Estos estudios generalmente se hacen usando una muestra de sangre, pero a veces se usa saliva, orina, líquido amniótico, u otros tejidos. La muestra es enviada a un laboratorio que hace estudios genéticos.

En el laboratorio evalúan el patrón de ADN en la muestra del individuo. El objetivo principal es determinar si el ADN tiene una diferencia o cambio el cual puede causar problemas de salud. Los estudios genéticos incluyen múltiples

métodos diferentes. Un método es analizar un gen específico. Otro método, llamado *microarray*, busca porciones de ADN que faltan o que se encuentran en exceso. Otro método es la *secuenciación completa de exomas*, el cual evalúa el patrón de la mayoría de genes. Por último, en algunas ocasiones, se examinan los cromosomas, lo cual es llamado cariotipo. Su doctor decide cuál método es mejor para su hijo(a). Este proceso puede incluir una consulta con un doctor especialista en genética (un profesional de la salud con entrenamiento especial en genética). Para la mayoría de estudios genéticos se necesita autorización previa de su compañía de seguros.

Cuando se complete el estudio su doctor recibe los resultados, los cuales compartirá con usted. En ciertas ocasiones, se le pide a un consejero genético o a un doctor genetista que colaboren con la explicación de los resultados y que provean recomendaciones en cuanto al manejo médico y cuidados preventivos.

Quién tiene acceso a los resultados de los estudios genéticos de su hijo(a)?

Al igual que otros resultados de estudios médicos, los resultados de los estudios genéticos usualmente son parte del expediente médico de su hijo(a). Sin embargo, los resultados de estudios genéticos son un tipo de información médica los cuales están protegidos por las reglas de privacidad del Health Information Portability and Accountability Act de 1996, o HIPAA. Otra protección legal es el Genetic Information Nondiscrimination Act de 2008, o GINA, el cual determina que es ilegal que una compañía de seguros o un empleador discrimine en contra de un individuo basado en su información genética.

Cuáles son las limitaciones de los estudios genéticos?

Los estudios genéticos no pueden elucidar información para todas las enfermedades heredables. Todos tenemos diferencias pequeñas, conocidas como variaciones genéticas en nuestros genes. Algunas diferencias en los genes causan enfermedades, y otras al parecer, no afectan nuestra salud. Desafortunadamente, en algunos casos no existe tratamiento para los desórdenes genéticos identificados en los estudios.

A pesar de que los estudios genéticos pueden tener muchas ventajas, existen algunos problemas éticos en relación con el riesgo de obtener resultados no esperados. En algunas ocasiones, a los miembros de la familia les da depresión o ansiedad cuando conocen los resultados de sus estudios genéticos. Algunas compañías de seguros se rehusan a cubrir el costo de los estudios genéticos. Los padres deben discutir los beneficios, costos, y riesgos potenciales de los estudios genéticos con el doctor de su hijo(a).



Copyright © 2019 Pediatric Endocrine Society. All rights reserved. The information contained in this publication should not be used as a substitute for the medical care and advice of your pediatrician. There may be variations in treatment that your pediatrician may recommend based on individual facts and circumstances.

Copyright © 2019 Pediatric Endocrine Society. Todos los derechos reservados. La información incluida en esta publicación no debe utilizarse como sustituto de la atención médica y el asesoramiento de su pediatra. Pueden haber variaciones en el tratamiento que su pediatra pueda recomendar basándose en hechos y circunstancias individuales de cada paciente.