BOSTON MEDICAL CENTER

INTRODUCCIÓN A LAS PRUEBAS GENÉTICAS:

Cómo funcionan y quién debe considerar las pruebas

BOSTON MEDICAL CENTER

¿Qué son las pruebas genéticas?

- Los genes son las instrucciones que le dicen a nuestro cuerpo cómo funcionar. Tenemos más de 20.000 genes y cada uno tiene una función específica. Cuando un gen no funciona correctamente, puede hacer que el cuerpo se desarrolle o funcione de forma diferente a la esperada.
- Las pruebas genéticas son una forma de examinar el código de los genes relacionados con una afección específica que una persona está experimentando para ver si esos genes están funcionando o no funcionan correctamente. Las pruebas pueden realizarse con una muestra de sangre, saliva o células de la mejilla.
- Si el código genético tiene una diferencia que hace que el gen no funcione correctamente, decimos que tiene una "variante patógena" o una "mutación".

¿Para qué se utilizan las pruebas genéticas?

- Si las pruebas genéticas detectan una anomalía en un gen relevante para la afección de una persona, podrían ayudar a explicarpor quéesa persona ha desarrollado la afección que padece.
- Este resultado genético puede ayudar a determinar a qué especialistas debe acudir una persona o sugerir cambios en el tratamiento médico o en las pruebas de detección. Por ejemplo, si a una persona con discapacidad intelectual se le diagnostica una afección genética que afecta al intelecto y a la función cardíaca, se le puede recomendar que acuda a un médico especialista en el corazón (cardiólogo).

¿Quién debería considerar las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas pueden recomendarse debido a los antecedentes personales o familiares de una afección. Por ejemplo, se puede considerar la posibilidad de someterse a una prueba genética si la persona o un miembro de su familia padecen convulsiones, autismo o discapacidad intelectual. También se puede considerar la realización de pruebas genéticas si la persona o un miembro de la familia buscan explicaciones sobre problemas médicos que afectan al corazón, la visión, la audición, los riñones, los pulmones o el sistema endocrino.

Tipos de resultado:

Hay cuatro tipos posibles de resultados de las pruebas genéticas:

- **Positivo:** Significa que se ha encontrado una "variante patógena" o una "mutación" en un gen específico que explica la afección de la persona. El gen no funciona correctamente.
    - Otros miembros de la familia pueden tener esta anomalía, o la anomalía genética podría ser nueva para la persona que se sometió a las pruebas genéticas. Se puede recomendar la realización de más pruebas a los miembros de la familia, como padres, hermanos e hijos.
    - La persona puede ser remitida a especialistas o cambiar su plan de atención actual.
    - Puede haber un grupo de apoyo con el que conectarse para personas diagnosticadas con la misma afección genética.
- **Negativo:** Esto significa que, con nuestro conocimiento actual de la genética y las pruebas genéticas específicas realizadas, no se encontró ninguna anomalía. Sigue existiendo la posibilidad de que los síntomas de una persona sean genéticos. Es posible que se realicen más pruebas en el futuro.
- **Incierto:** Significa que se ha encontrado una variación en el código genético, pero no hay pruebas suficientes para determinar si la variante causa un problema de salud. Las personas con variantes inciertas deben volver a consultar al proveedor que ordenó la prueba con el tiempo para obtener actualizaciones.
- **Inesperado:** En ocasiones, las pruebas genéticas pueden revelar que una persona padece una enfermedad de la que no se había percatado. Además, con las pruebas familiares, las pruebas genéticas pueden revelar ocasionalmente que los miembros de la familia están relacionados de forma inesperada.

Discriminación genética

La Ley de No Discriminación por Información Genética de 2008 (GINA) es una ley federal que protege a las personas de la discriminación genética para la mayoría de las pólizas de seguro médico y la condición de empleo; no se puede aumentar el costo de las primas del seguro médico y los empleadores no pueden cambiar su condición de empleo basándose en los resultados de las pruebas genéticas. La ley GINA no protege a quienes tienen un seguro médico a través de una pequeña empresa ni al personal militar, a los pacientes de la Administración de Veteranos, a los empleados federales o a los Servicios de Salud para Indígenas. Asimismo, la ley GINA no protege del aumento del costo o de la denegación de la cobertura del seguro de vida, seguro de invalidez y seguro de atención a largo plazo; este aspecto es más preocupante para las personas que están levemente afectadas o que aún no presentan síntomas en el momento de la prueba, pero que, mediante las pruebas, se descubre que tienen un mayor riesgo de padecer una determinada afección, como cáncer o enfermedad cardíaca. Visite el sitio web para más información sobre GINA:http://ginahelp.org.

Me gustaría hablar de las pruebas genéticas con más detalle con un especialista en genética - ¿Qué debo hacer ahora?

- Hable con un miembro de su equipo de atención médica y hágale saber que está interesado en ver a un profesional de la genética.
- Se necesita una referencia para ver a un miembro del equipo de genética de adultos/niños del Boston Medical Center. Si su proveedor de atención médica tiene preguntas sobre cómo remitirlo, puede llamar al 617-414-4841 o enviar por fax la remisión al 617-638-6756.
- Los proveedores locales de genética también pueden ser localizados por códigos postales en los siguientes enlaces:
    - https://findageneticcounselor.nsgc.org
    - https://clinics.acmg.net/