



BAYLOR
GENETICS

UN RECURSO PARA
PACIENTES Y FAMILIARES

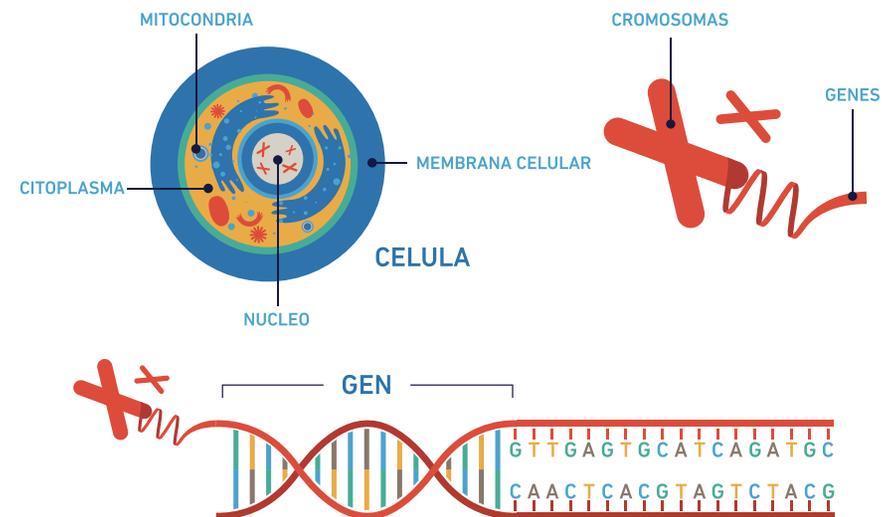
Pruebas Genéticas para
Detectar Enfermedades Raras
y Atención Pediátrica

¿Qué son las enfermedades raras?

En Estados Unidos, una enfermedad rara se define como cualquier enfermedad que afecta a menos de 1 de cada 200,000 personas. Con miles de enfermedades raras únicas y conocidas, se calcula que 350 millones de personas en todo el mundo padecen una enfermedad rara. Las enfermedades raras son una causa importante de discapacidad, enfermedad crónica y muerte prematura tanto en niños como en adultos. Aproximadamente el 80% de las enfermedades raras son de origen genético.

Conceptos básicos de genética – el ADN y los genes

El cuerpo humano está formado por millones y millones de células. Todas las células comienzan con el mismo conjunto de instrucciones ubicadas en el núcleo, o cerebro, de la célula. El núcleo contiene ADN (ácido desoxirribonucleico) empaquetado en cromosomas. Hay aproximadamente 20,000 genes localizados en estos cromosomas. Para la mayoría de los genes, solemos tener dos copias (una de cada uno de los progenitores biológicos). Los genes son las instrucciones para que nuestro cuerpo funcione. La totalidad de nuestra información genética se denomina genoma.



Se puede pensar en el genoma como en un libro. Los capítulos dentro del libro son como cromosomas. Los genes individuales serían páginas dentro de cada capítulo. El orden y la ortografía de las palabras en cada página, el ADN, es esencial para que el organismo realice sus funciones y determine nuestra salud general.

¿Cuáles son las causas de las afecciones genéticas?

Las afecciones genéticas se producen por cambios perjudiciales (también llamados mutaciones o variantes) en el ADN. Volviendo a nuestra analogía del libro, estos cambios pueden incluir faltas de ortografía así como letras, palabras o frases de más o de menos — todos estos son cambios que alteran el significado de ese gen, lo que repercute en la salud de esa persona.

Ejemplo:

Original: *El rápido zorro marrón saltó por encima del perrito.*

Error ortográfico: *El rápido **g**orro marrón saltó por encima del perrito.*

Palabras repetidas: *El rápido zorro marrón saltó por encima del perrito **perrito perrito**.*



¿Por qué se recomiendan las pruebas genéticas y por qué son importantes?

Las pruebas genéticas buscan cambios perjudiciales en el ADN. Las pruebas genéticas pueden ayudar a establecer un diagnóstico y poner fin a la “odisea del diagnóstico”, un término utilizado para describir el proceso, a menudo de años de duración, que transcurre desde que comienzan los síntomas de una persona hasta que recibe un diagnóstico. Una vez identificados los cambios en el ADN que están causando los síntomas, los proveedores de atención médica pueden poner en marcha un plan de tratamiento personalizado y mejorar la gestión de la enfermedad, lo que puede conducir a mejores resultados de salud.



Un diagnóstico genético puede dar respuestas a su familia.

- Los miembros de una familia con síntomas similares pueden ser diagnosticados de la misma enfermedad genética.
- Las pruebas genéticas pueden ayudar en las discusiones sobre planificación familiar.
- Descubrir cambios genéticos puede ayudar a informar si usted o miembros de su familia son aptos para participar en estudios clínicos.

¿Cuáles son las diferentes opciones de pruebas genéticas?

Su proveedor de atención médica determinará la prueba genética más adecuada que debe solicitar. Esta determinación se realiza en función de sus síntomas, sus antecedentes familiares y otra información disponible. Existen muchos tipos diferentes de pruebas genéticas; la secuenciación del exoma completo (WES) y la secuenciación del genoma completo (WGS) son las más utilizadas para el diagnóstico de enfermedades raras. La WES se centra en el exoma, que está formado por las partes de los genes que el cuerpo utiliza para fabricar proteínas. La WGS es más exhaustiva que la WES; estudia el genoma en busca de cambios en el exoma y mucho más. Dependiendo de las necesidades clínicas, su proveedor de atención médica puede optar por las pruebas rápidas cuando los resultados oportunos son esenciales para orientar los planes de tratamiento.

Otras pruebas que un profesional clínico puede elegir en función de la presunta afección genética:

- Un cariotipo (análisis cromosómico) es una imagen de los cromosomas bajo el microscopio. Así se puede ver si hay cambios como cromosomas de más o de menos.
- El análisis de micromatrices cromosómicas (CMA o microarrays cromosómicos) proporciona una visión más completa de los cromosomas y puede detectar errores que pueden no verse en el cariotipo. El CMA es capaz de encontrar trozos de cromosomas que faltan (deleciones) o sobran (duplicaciones).
- Los paneles de genes dirigidos permiten analizar al mismo tiempo varios genes asociados a una afección concreta o a un grupo de afecciones.

¿Qué resultados puede recibir de las pruebas genéticas?

Existen varios tipos de resultados de pruebas que pueden notificarse, entre ellos:

- **Positivo:** Positivo significa que hay un cambio perjudicial identificado en el ADN que se cree que causa sus síntomas o los de su familia, o que se espera que cause un mayor riesgo de desarrollar una enfermedad genética.
- **Negativo:** Negativo significa que no hay ningún cambio perjudicial identificado en el ADN por las pruebas realizadas. Aunque las pruebas genéticas son muy precisas, un resultado negativo también puede producirse por las limitaciones de la información disponible sobre el gen o genes analizados o por las limitaciones de la tecnología de las pruebas.
- **Variante de importancia incierta (VUS):** Las pruebas genéticas pueden detectar cambios en el ADN con un impacto ambiguo en la salud que la comunidad científica no tiene del todo claro si son perjudiciales o no. Es posible que se recomienden pruebas adicionales para usted o su familia si se identifica un VUS que pueda ayudar a aclarar si el resultado es patógeno o no.
- **Prueba no realizada (TNP):** En ocasiones, el laboratorio no puede completar las pruebas genéticas porque la muestra no tiene suficiente ADN para realizarlas, por lo que puede solicitarse una nueva muestra.

¿Cuál es el proceso de las pruebas genéticas?



SELECCIÓN DE LA PRUEBA POR PARTE DEL PROVEEDOR DE ATENCIÓN MÉDICA

Su proveedor de atención médica seleccionará las pruebas genéticas más apropiadas basándose en la información clínica disponible y en los antecedentes familiares.



RECOGIDA DE MUESTRAS

La muestra (como sangre o saliva) se recoge de usted y de otros miembros de la familia disponibles y se envía al laboratorio para su análisis.



EL PROVEEDOR DE ATENCIÓN MÉDICA RECIBE LOS RESULTADOS

Una vez finalizado, su proveedor de atención médica recibe el informe con los resultados del laboratorio.



CONSENTIMIENTO INFORMADO

Su proveedor de atención médica le asesorará sobre los posibles beneficios, riesgos y limitaciones de esta prueba. Una vez recibido su consentimiento, podrá comenzar la prueba.



EL LABORATORIO REALIZA LAS PRUEBAS

El laboratorio procesará la muestra recibida, obtendrá datos de esta y los analizará. Dependiendo de las pruebas realizadas, el tiempo de entrega puede variar.



EL RESULTADO SE COMPARTE CON EL PACIENTE

Su proveedor de atención médica examina y comparte los resultados con usted.

Recursos

Consulte a continuación algunos recursos adicionales disponibles para los pacientes en relación con la genética y las pruebas genéticas:

- Baylor Genetics – Preguntas frecuentes para proveedores y pacientes (<https://www.baylorgenetics.com/faqs-for-providers-and-patients/>)
- Baylor Genetics – Definición de términos en el ámbito de los seguros de salud (<https://www.baylorgenetics.com/news/defining-terms-in-health-insurance/>)
- MedlinePlus (<https://medlineplus.gov/genetics/>)
- Mayo Clinic – Pruebas genéticas (<https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/genetic-testing/about/pac-20384827>)
- Mayo Clinic - Atención médica al paciente e información de salud (<https://www.mayoclinic.org/patient-care-and-health-information>)
- National Organization for Rare Diseases (<https://rarediseases.org/>)
- Genetic Alliance (<https://geneticalliance.org/>)
- FORCE (<https://www.facingourrisk.org/>)
- CDC – Conceptos básicos de genética (<https://www.cdc.gov/genomics-and-health/about/index.html>)

Conclusión

El panorama de la atención médica está evolucionando. Las pruebas genéticas han demostrado que pueden ofrecer respuestas precisas sobre las enfermedades raras a los pacientes y sus familias. Es importante que los pacientes entablen conversaciones informadas con los proveedores de atención médica sobre los posibles beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas genéticas.

Baylor Genetics se compromete a apoyar a los pacientes y familias afectados por enfermedades raras; con más de cuatro décadas de experiencia técnica y clínica, somos líderes en la realización de pruebas genéticas para ayudar a dar respuestas a pacientes, familias y proveedores de atención médica.

Fuentes

- U.S. Food & Drug Administration – Enfermedades raras en la FDA (<https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda>)
- Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals (Comprender la genética: Una guía de Nueva York y el Atlántico Medio para pacientes y profesionales de la salud). Washington (DC): Genetic Alliance; 2009 Jul 8. CAP. 1. GENETICS 101. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115568/>
- The Jackson Laboratory (<https://www.jax.org/education-and-learning/clinical-and-continuing-education/clinical-topics/cancer-resources/genetic-testing-technology-comparison>)

Baylor Genetics es pionera en la historia de las pruebas genéticas. Ahora, estamos abriendo camino en la medicina de precisión.

Precursor de la medicina de precisión desde hace más de 45 años, Baylor Genetics es un socio líder en diagnóstico genómico que ofrece un espectro completo de pruebas genéticas clínicamente relevantes, entre las que se incluyen la secuenciación del genoma completo, la secuenciación del exoma completo y paneles específicos. Baylor Genetics, una empresa conjunta de H.U. Group Holdings, Inc. y el Baylor College of Medicine, que cuenta con el Departamento de Genética Molecular y Humana número 1 financiado por los NIH, combina las opciones de diagnóstico de precisión más rápidas y completas con el apoyo de consejeros genéticos para ayudar a médicos y pacientes a evitar una larga odisea de diagnósticos, orientar la gestión médica y asegurarse de que ningún paciente con un trastorno genético se quede atrás. Nuestro menú de pruebas abarca desde la planificación familiar, el embarazo, las pruebas neonatales y pediátricas, la oncología y mucho más.

Baylor Genetics se encuentra en el Texas Medical Center de Houston y atiende a clientes de 50 estados y 16 países.

baylorgenetics.com

BAYLOR
GENETICS