

Conceptos básicos de las pruebas genéticas

Entender y gestionar las pruebas médicas de su hijo puede ser un reto. Esta hoja informativa cubre los términos básicos de las pruebas genéticas y consejos para empezar.

Términos de las pruebas genéticas

Existen muchos tipos diferentes de pruebas genéticas, cada una con una finalidad diagnóstica distinta. Visite nuestras hojas informativas para obtener más información sobre estas. Los términos que aparecen a continuación son comunes para la mayoría de los tipos de pruebas genéticas.

El genetista es un médico especializado en el estudio de la genética. Este trabajará en equipo con el asesor genético para ayudar a su familia en el proceso de las pruebas genéticas. El genetista suele pedir pruebas genéticas específicas e interpretar los resultados para llegar a un diagnóstico. Es probable que también gestione cualquier medicamento o plan de tratamiento relacionado con el diagnóstico genético de su hijo, que remita a su hijo a otros especialistas de ser necesario y que realice un seguimiento con su familia cuando sea necesario.

El asesor genético es un profesional médico con formación especializada tanto en genética como en asesoramiento. Este trabajará en equipo con el genetista para ayudar a su familia en el proceso de las pruebas genéticas. El asesor genético suele realizar un asesoramiento previo a la prueba para hablar de: sus antecedentes familiares, los tipos de pruebas disponibles, las preocupaciones financieras y del seguro, los beneficios de las pruebas, los riesgos y las limitaciones de las mismas, y los posibles resultados. También es posible que se reúna con usted para un asesoramiento posterior a la prueba para discutir: el diagnóstico y el plan de tratamiento de su hijo y qué esperar de las citas de seguimiento. Es probable que el asesor genético incluya a su hijo en las conversaciones. Están capacitados para ayudar a explicarle estas cosas complejas a su familia, incluso si no tiene conocimientos o experiencia médica previa.

La prueba prenatal es una forma de prueba genética que se realiza durante el embarazo. Uno de los tipos de pruebas genéticas prenatales más habituales es la amniocentesis, que consiste en extraer una pequeña cantidad de líquido amniótico del bebé para realizar pruebas.

La prueba del cariotipo es una forma de prueba genética que examina el número, el tamaño y la forma de los cromosomas de una persona para buscar cambios genéticos. Este tipo de prueba puede ser una prueba prenatal (amniocentesis) o puede realizarse en cualquier momento después del nacimiento.

La prueba de micromatriz cromosómica es una forma de prueba genética que examina muy de cerca los cromosomas de una persona para encontrar piezas de material genético que faltan o que sobran.

La prueba de panel genético es una forma de prueba genética que examina un conjunto específico de genes que causan una afección o enfermedad conocida. Por ejemplo, este tipo de pruebas puede analizar el conjunto de genes conocidos que pueden causar convulsiones o un tipo específico de cáncer.

La secuenciación del exoma completo es una forma de prueba genética que es uno de los tipos de pruebas más exhaustivos disponibles para las familias. Esta prueba examina todos los genes del ADN de una persona.

La mutación genética es un cambio en el material genético de una persona. La mutación espontánea es una mutación genética inesperada sin causa conocida. También pueden denominarse "mutaciones esporádicas" o "mutaciones nuevas".

La mutación hereditaria es una mutación genética que se ha heredado, o transmitido, de uno o ambos progenitores. Estas mutaciones pueden causar enfermedades o afecciones que se dan en una familia. También pueden denominarse "mutaciones heredadas".

Materiales traducidos disponibles gracias a la generosidad de Midwest Genetics Network (MGN)



Consejos para iniciarse en las pruebas genéticas

Motivos para considerar las pruebas genéticas para su hijo: existen muchos motivos para que usted o su proveedor médico consideren la posibilidad de realizarle pruebas genéticas a su hijo. Estas pueden incluir:

- Una enfermedad conocida en su familia
- Múltiples defectos o diferencias congénitas (de nacimiento)
- Retrasos en el desarrollo, incluido el trastorno del espectro autista
- Regresión en el desarrollo
- Diferencias faciales
- Bajo tono muscular
- Convulsiones
- Síntomas o afecciones médicas inexplicables

Cómo se hacen las pruebas genéticas: hable con su médico sobre cómo se harán las pruebas genéticas de su hijo. Algunos tipos de pruebas genéticas se realizan a través de un procedimiento médico, como: la recogida de fluidos, de médula ósea o una extracción de sangre; sin embargo, la mayoría de las pruebas genéticas consisten en un hisopado de mejilla simple que podría no ser traumático ni doloroso para los niños. Encontrar respuestas y obtener un diagnóstico basado en pruebas genéticas: algunas familias obtendrán respuestas y recibirán un diagnóstico específico para su hijo basado en los resultados de sus pruebas genéticas; sin embargo, la mayoría obtendrán resultados inciertos, resultados benignos (no perjudiciales) o ningún diagnóstico. Las familias deben prepararse para la posibilidad de no obtener un diagnóstico para su hijo a través del proceso de pruebas genéticas. Esto puede ser frustrante, y puede hablar con su genetista o asesor genético sobre cómo se siente.

Comunicarse con su proveedor y abogar por su hijo durante el proceso de pruebas genéticas: el genetista y el asesor genético de su hijo forman un equipo que debe ayudarla en el proceso de las pruebas genéticas. Las familias no deben tener miedo de hacerles preguntas, pedirles aclaraciones o solicitarles recursos e información adicionales a sus proveedores de genética. Muchas familias tienen una gama de emociones amplia durante el proceso de pruebas genéticas, incluidos los sentimientos de frustración y dolor. Los asesores genéticos están formados no solo para ayudar a las familias en el proceso de las pruebas genéticas, sino también en los sentimientos que lo acompañan.

Dónde encontrar más información: para obtener más información sobre las pruebas genéticas, consulte nuestras otras hojas informativas al respecto o los recursos siguientes:

- [¿Qué es la asesoría genética prenatal?](#) (AAP, 2015)
- [Malformaciones congénitas](#) (AAP, 2019)
- [Detección de anomalías genéticas](#) (AAP, 2019)
- [Estableciendo una asociación con su doctor](#) (MGN, 2023)

En caso de tener preguntas adicionales sobre el proceso de pruebas genéticas o desee ayuda para encontrar más información, póngase en contacto con Indiana Family to Family llamando al 1-844-323-4636 o en [inf2f.org](https://www.inf2f.org)

Los programas y sistemas cambian con frecuencia. Es importante asegurarse de que está utilizando la información más actualizada. Esta hoja informativa se actualizó en julio de 2023. Consulte la edición más reciente en <https://www.inf2f.org/espantildeol.html> . Indiana Familia a Familia tiene personal que habla español disponible para obtener más ayuda.

Aprobado en parte por fondos del Departamento de Salud del Estado de Indiana y la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA).