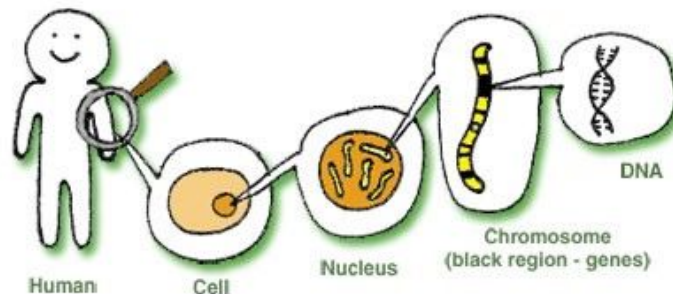


Pruebas Genéticas para Retraso del Desarrollo y/o Autismo

Los trastornos del desarrollo infantil - como el autismo, la discapacidad intelectual, y el retraso del desarrollo - frecuentemente tienen una causa genética. El médico de su hijo ha recomendado pruebas genéticas. El propósito de esta hoja informativa es brindarle más información sobre las pruebas genéticas, incluidos los posibles resultados, beneficios, y limitaciones.

¿Qué son los genes y los cromosomas?

Los **genes** son las instrucciones para cómo nuestros cuerpos crezcan, se desarrollen, y funcionen. El **ADN** ("DNA por los siglos en inglés) es el alfabeto de nuestras instrucciones genéticas, una secuencia de letras A, T, G, y C. Los genes y el ADN están empaquetados en **cromosomas**. En cada célula de nuestro cuerpo, tenemos 23 pares de cromosomas, un total de 46. Los pares de cromosomas están numerados del 1 al 22, y el último par son los cromosomas sexuales X e Y. Las mujeres tienen dos X, y los hombres tienen una X y una Y. Los cambios en las instrucciones genéticas pueden causar problemas o diferencias con el desarrollo y el funcionamiento.



www.ashg.org

¿Qué son las pruebas genéticas?

En este contexto, el propósito de las pruebas genéticas es buscar cambios en el ADN o los cromosomas que puedan estar relacionados con el trastorno del desarrollo de su hijo. Existen muchos tipos de pruebas genéticas. Algunas pruebas están dirigidas a un gen o una condición genética específica, mientras que otras analizan más ampliamente muchos genes y otras analizan los cromosomas. La segunda página de esta hoja informativa explica dos pruebas genéticas comúnmente recomendadas para niños con trastornos del desarrollo: microarreglo del cromosoma

(Chromosomal microarray, o CMA) y X frágil (Fragile X). Las pruebas genéticas generalmente están hecho por una muestra de sangre o, a veces, un hisopo en la mejilla.

¿Cuáles son los posibles beneficios de las pruebas genéticas?

Estas pruebas tienen el potencial de identificar un diagnóstico genético para su hijo y son recomendadas como pruebas diagnósticas de primer nivel por la Academia Estadounidense de Pediatría (AAP), la Academia Estadounidense de Neurología (AAN) y el Colegio Estadounidense de Genética Médica (ACMG). Descubrir un diagnóstico genético puede permitirnos proporcionar información más específica sobre qué esperar en el futuro (pronóstico) u otras posibles problemas de la salud que debemos buscar (para guiar el manejo médico). A veces (raramente), hay un tratamiento específico para una condición genética. También podríamos determinar si la condición se heredó o si ocurrió de manera nueva en su hijo, y la posibilidad de que la afección se repita en otros miembros de la familia, como hermanos. Algunas familias encuentran tranquilidad al saber la causa de la condición de sus hijos y poder conectarse con grupos de apoyo.

¿Cuáles son los posibles riesgos de las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas a veces pueden dar resultados que no son claros, posiblemente causando ansiedad o incertidumbre. Algunos tipos de pruebas genéticas tienen el potencial de encontrar información inesperada, como los riesgos de problemas de salud que no son relacionadas con el motivo inicial para la prueba. Algunas personas tienen preocupaciones sobre la discriminación genética; sin embargo, existen leyes para protegerlo, como la Ley de no discriminación de información genética (www.GINAhelp.org), y también normas sobre la confidencialidad de los registros médicos. Si tiene alguna preocupación acerca de someterse a pruebas genéticas, es importante hablar con el médico de su hijo. También puede solicitar una cita con un consejero genético.

¿Cuáles son las limitaciones de las pruebas genéticas?

Cada prueba genética particular tiene sus propias limitaciones específicas. Ninguna prueba puede diagnosticar o eliminar todos los posibles trastornos genéticos. Un resultado "normal" o "negativo" no significa que su hijo no tenga una condición genética.

¿Mi seguro médico cubrirá las pruebas genéticas?

Muchos planes de seguro cubren pruebas genéticas. El médico de su hijo puede guiarle para averiguar la cobertura de su seguro para una prueba específica y ayudarle con cualquier requisito, como la autorización previa.

No hay nadie más en nuestra familia con el mismo problema, entonces, ¿cómo podría ser genético?

A veces, los cambios genéticos pueden ocurrir "de novo" (para la primera vez) en un niño, no hereditariamente de un padre. Otras veces, el cambio genético puede ser heredado de un padre que es portador pero no muestra ningún síntoma.

¿Mi hijo tiene que hacerse la prueba genética?

Las pruebas genéticas son siempre opcionales. Si no está seguro o tiene alguna inquietud, hable con el médico de su hijo o solicite una cita con un consejero genético.

¿Cómo me enteraré de los resultados?

La mayoría de las pruebas tardan entre 4 y 6 semanas en completarse. Algunas pruebas, especialmente las más complicadas, pueden tomar más tiempo. Llame al consultorio de su médico para conocer los resultados. Solicite que se le envíe una copia del informe de la prueba genética para que la tenga en sus registros y pueda compartir con el pediatra de su hijo.

¿Qué hago después de los resultados?

- Si los resultados son **normales o negativos**, esto no elimina la posibilidad de que pueda haber una causa genética para las diferencias de su hijo. Pregúntele a su médico si hay otras pruebas o evaluaciones apropiadas para considerar. Puede solicitar una cita para asesoramiento o evaluación genética en la clínica de Neurogenética.
- Si los resultados son **positivos o poco claros**, su médico lo derivará a un consejero genético, clínica de neurogenética, u otro especialista genética.

¿Qué sucede si tengo más preguntas sobre las pruebas genéticas?

Los consejeros genéticos están disponibles para reunirse con usted antes o después de someterse a pruebas genéticas para responder cualquier pregunta o inquietud que pueda tener. Comuníquese con nuestra oficina al 312-227-6720 para que podamos ayudarlo a configurar esto si está interesado.

Sitios web para más información

- Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov>
- Unique: Rare Chromosome Disorders Support Group: <http://rarechromo.org>
- Fundación Nacional de X Frágil: <https://fragilex.org>
- Simons VIP Connect (genética y autismo): <https://simonsvipconnect.org>



Microarreglo de Cromosomas y Prueba de X Frágil

Microarreglo de cromosomas (también llamado **SNP-Array**) es una prueba genética que busca en todos los cromosomas ganancias (duplicación) o pérdidas (faltas). Aproximadamente el 15-20% de los niños con autismo, discapacidad intelectual, o retraso global del desarrollo tienen un cambio cromosómico como la causa.

Posibles resultados de la prueba de microarrays de cromosomas:

- **Resultado positivo:** un cambio cromosómico relacionado con retrasos en el desarrollo o autismo. Dependiendo de los genes afectados por el cambio cromosómico, podría haber

otros síntomas o características. El médico de su hijo probablemente lo derivará a un consejero genético u otro especialista.

- **Resultado negativo:** no se encontraron cambios cromosómicos. Esto no elimina la posibilidad de que su hijo tenga una condición genética, porque esta prueba no puede ver los cambios de ADN en los genes individuales. Pregúntele al médico de su hijo si hay otras pruebas o evaluaciones apropiadas que deberían considerarse.
- **Resultado incierto:** se encuentra un cambio cromosómico pero no estamos seguros de si está relacionado con los síntomas de su hijo o si es parte de una variación normal. El médico de su hijo probablemente lo derivará a un consejero genético. A veces puede ser útil evaluar a los padres u otros miembros de la familia para ver si fue heredado. El conocimiento sobre el significado de los cambios cromosómicos puede aumentar en el futuro, por lo que es importante chequear con su médico periódicamente para solicitar nueva información sobre los resultados.
- **Otros resultados:** ocasionalmente, esta prueba encontrará un cambio cromosómico que no está relacionado con la razón por la que se solicitó la prueba, pero que podría ser importante para la salud de su hijo; por ejemplo, la eliminación de un gen que causa un alto riesgo de cáncer. Esta prueba también puede mostrar si un par de cromosomas provinieron de un solo padre o cuando los padres de un niño están estrechamente relacionados por la sangre.

El síndrome de X frágil es uno de los trastornos genéticos más comunes asociados con la discapacidad intelectual y el autismo. Es causada por cambios en un gen llamado FMR1 ubicado en el cromosoma X. El cambio específico es un aumento en el número de repeticiones "CGG". Demasiadas repeticiones desactivan al gen. Esta prueba cuenta el número de repeticiones en el gen FMR1. Es normal tener hasta 45 repeticiones. El síndrome de X frágil ocurre cuando una persona tiene más de 200 repeticiones (llamada "mutación completa"). Las personas con un número intermedio de repeticiones (llamadas intermedias/zona gris o portador de premutación) pueden tener dificultades de desarrollo o de aprendizaje más leves, o a menudo ningún síntoma; sin embargo, pueden estar predispuestos a una afección neurológica de adultos llamada Síndrome de Ataxia Frágil X Tremor (FXTAS), y/o menopausia precoz en mujeres. El síndrome X frágil se hereda en un patrón ligado a X.

¿Qué otras pruebas genéticas o evaluaciones podrían recomendarse?

Dependiendo de los síntomas de su hijo, el médico de su hijo también puede recomendar:

- Pruebas para condiciones específicas, como el síndrome de Rett para niñas o el gen PTEN para niños con cabeza grande.
- Exámenes de sangre u orina para detectar enfermedades metabólicas que pueden causar retraso en el desarrollo o autismo.
- IRM cerebral ("MRI")
- Derivación para evaluación en clínica neurogenética u otro especialista

