



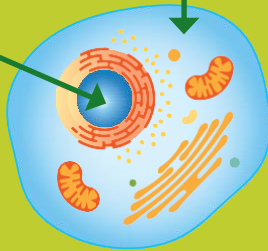
Este eres TÚ

Tu cuerpo está hecho de billones de células.

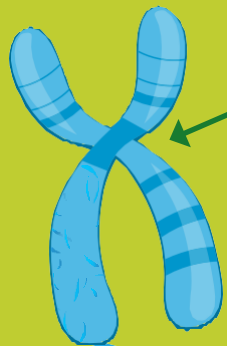
Esta es una célula

Este es un **núcleo**

El núcleo de cada célula contiene **cromosomas**



Este es un **cromosoma**



Un cromosoma está hecho de hebras de **ADN**

Esta es una **hebra de ADN**

Un segmento de ADN es un **gen**

Los genes contienen las **instrucciones** que te hacen ser **TÚ!**

All, for your one.®



Aprende más acerca de la genética al visitar estos sitios web:

U.S. National Library of Medicine Genetics Home Reference (Biblioteca Nacional de los Estados Unidos de Referencia sobre Medicina de Genética)
ghr.nlm.nih.gov/primer

Centers for Disease Control and Prevention – Genetics Basics (Centros para el Control y la Prevención de las Enfermedades - Genética Básica)
cdc.gov/genomics/about/basics.htm

Genetic Alliance (Alianza Genética)
geneticalliance.org

Learn.Genetics (Aprenda genética)
learn.genetics.utah.edu/content/basics

Contáctenos

División de Genética, Defectos Congénitos y del Metabolismo de Lurie Children's
312.227.6120

A
n
n
&
R
o

Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago

225 East Chicago Avenue
Chicago, Illinois 60611-2991
312.227.4000

luriechildrens.org



Genética Básica

 Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago®

MD-12.2018

Células

Billones de células componen nuestro cuerpo. Cada célula es como una pequeña fábrica.

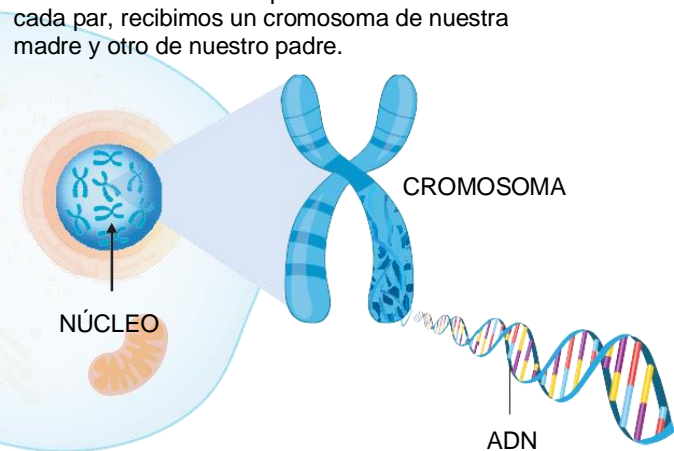


- Las células fabrican los productos que necesita nuestro cuerpo para crecer y mantenerse saludable.
- Las instrucciones para fabricar estos productos se guardan en el núcleo de la célula. El núcleo es como el cuarto de control de una fábrica.

ADN, genes y cromosomas

Un gen es un grupo de instrucciones de ADN para fabricar uno de los productos que necesita la célula.

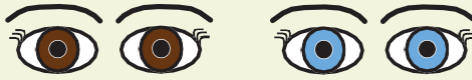
- Existen alrededor de 20,000 genes en el cuerpo humano, y cada uno tiene un trabajo específico en la célula.
- Cada gen es una hebra muy larga de ADN. Para poder caber en el núcleo, los genes se empaican muy apretados en unas estructuras llamadas cromosomas.
- Los humanos tienen 23 pares de cromosomas. En cada par, recibimos un cromosoma de nuestra madre y otro de nuestro padre.



Cambios genéticos

Las instrucciones del ADN para nuestros genes pueden variar de persona a persona.

- Muchos cambios en nuestros genes no causan problemas de salud. Simplemente nos hacen únicos y diferentes.



Por ejemplo, los genes para los ojos marrones y los ojos azules no son exactamente iguales. Este cambio genético no afecta nuestra capacidad para ver.

- Algunos cambios genéticos sí causan problemas de salud y a ellos se les refiere como afecciones genéticas.
- En estos casos, las células fabrican un producto de un gen que no funciona como debería. Este producto podría tener el tamaño o la forma incorrecta, o quizás la célula simplemente no fabricó el producto.

Diagramamos que la célula es una fábrica que produce balones de baloncesto. La célula tiene un cambio genético que causa que la fábrica produzca balones en forma de huevo en lugar de forma redonda como usualmente lo haría. Estos balones en forma de huevo no rebotan como balones redondos, y los jugadores no pueden usarlos.



- Una afección genética puede producirse por un cambio en un gen, en un grupo de genes o cromosomas.

Pruebas genéticas

Las pruebas genéticas se llevan a cabo para identificar un cambio genético que esté causándole problemas de salud a una persona. Los resultados de las pruebas genéticas pueden ser complicados. Un miembro del equipo de médico que haya ordenado las pruebas genéticas hablará con ustedes sobre los resultados y contestará sus preguntas. También se le podría remitir con un asesor de genética, si es que no tiene uno asignado ya como parte de su equipo de atención.

Existen muchos tipos de resultados diferentes de pruebas genéticas.

- Positivo/anormal - Se identificó un cambio genético y se conoce como causa de un trastorno que concuerda con los síntomas de la persona.
- Negativo/normal - No se identificó un cambio genético que se conozca como causa de un trastorno.
- Variante de importancia incierta (VUS, por sus siglas en inglés) - Se identificó un cambio genético, pero no está claro si este cambio es la causa de los problemas de salud de la persona.

Limitaciones de las pruebas genéticas

La medicina genética avanza rápidamente, pero existen limitaciones respecto a lo que se sabe en la actualidad.

- Incluso cuando una prueba genética resulta negativa o normal, los problemas de salud de la persona aún podrían deberse a un cambio genético que todavía no se ha identificado.
- Un diagnóstico genético no quiere decir que haya una cura disponible, aunque nos podría ayudar a:
 - Controlar los síntomas y la evolución del trastorno.
 - Comprender la evolución natural de la afección y lo que podríamos esperar de ésta.
- Sabemos que actualmente se llevan a cabo investigaciones y que podría haber mejores tratamientos en el futuro.

Medicina de precisión

La medicina de precisión es una nueva estrategia que trata los problemas de salud tomando en cuenta el grupo de genes únicos de una persona y el ambiente en el que se desarrolla. El objetivo es encontrar el tratamiento que mejor le funcionaría a cada paciente.