

Cómo entender la genética: una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio

8 de julio de 2009

Genetic Alliance, el consorcio de la región de Nueva York y el Atlántico Medio de servicios genéticos y detección sistemática neonatal
Genetic Alliance

Publicado en The Resource Repository:
<http://www.resourcerepository.org/documents/1247/understandinggenetics:anewyork,mid-atlanticguideforpatientsandhealthprofessionals/>



CÓMO ENTENDER LA GENÉTICA



UNA GUÍA PARA PACIENTES Y PROFESIONALES MÉDICOS
EN LA REGIÓN DE NUEVA YORK Y EL ATLÁNTICO MEDIO

THE NEW YORK – MID-ATLANTIC CONSORTIUM FOR GENETIC AND NEWBORN SCREENING SERVICES
(EL CONSORCIO EN LA REGIÓN DE NUEVA YORK Y EL ATLÁNTICO MEDIO
DE SERVICIOS GENÉTICOS Y DETECCIÓN SISTEMÁTICA NEONATAL)

La guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio fue elaborada gracias a la asociación entre Genetic Alliance y NYMAC, el consorcio en la región de Nueva York y el Atlántico Medio de servicios genéticos y detección sistemática neonatal.

PERSONAL DEL PROYECTO DE GENETIC ALLIANCE

Director del proyecto

Amelia Chappelle, MA, MS

Associate Director of Genetics Resources and Services, Genetic Alliance

Executive Editor

Sharon F. Terry, MA

President and CEO, Genetic Alliance

Associate Staff

Beverly C. Burke, MSW

Co-Chair, Lead Planner/Genomics, Connecticut Department of Public Health

Kurt Christensen, MPH

Fellow, Genetic Alliance

Amy Garrison, Intern, Genetic Alliance

Alice Hawkins, MS, MPH

Consultant, Center for Applied Ethics, University of British Columbia

Hanaa Rifaey, MA

International Outreach Liaison, Genetic Alliance

Elizabeth Terry

Program Assistant, Genetic Alliance

Michelle Waite, MS

Program Assistant, Genetic Alliance

Lisa Wise, MA

Vice President, Genetic Alliance

Senior Writer and Editor

Susanne B. Haga, PhD

Assistant Research Professor, Institute for Genome Sciences and Policy, Duke University

Luba Djurdjinovic, MS

Director, Genetics Program, Ferre Institute

W. Andrew Faucett, MS, CGC

Instructor/Department of Human Genetics, Emory University School of Medicine & IPA-CDC/NCHM & CETT Program Coordinator, NIH/ORD

Nancy Green, MD

Associate Dean, Columbia Medical Center, Clinical Research Operations

Maggie Hoffman

Co-Director, Project DOCC (Delivery of Chronic Care)

Dale Halsey Lea, MPH, RN, CGC, FAAN

Health Educator, National Human Genome Research Institute, Education and Community Involvement Branch

Michele A. Lloyd-Puryear, MD, PhD

Chief, Genetic Services Branch, Division of Services for Children with Special Health Needs, Maternal and Child Health Bureau

Joan O. Weiss, MSW, ACSW

National Association of Social Workers, Founding Director, Genetic Alliance (formerly Alliance of Genetic Support Groups)

PERSONAL DE NYMAC

Kenneth A. Pass, PhD

NYMAC Principal Investigator, Wadsworth Center, New York State Department of Health

Louis E. Bartoshesky, MD, MPH, MALS

NYMAC Co-Principal Investigator, A.I. duPont Hospital for Children

Katharine B. Harris, MBA

NYMAC Project Director, Wadsworth Center, New York State Department of Health

Bonnie L. Fredrick, MS

NYMAC Project Coordinator, Wadsworth Center, New York State Department of Health

Kate Tullis, PhD

NYMAC Patient and Family Coordinator, A.I. duPont Hospital for Children

ÍNDICE

PREFACIO	3
CAPÍTULO 1: GENÉTICA 101	5
1.1 Células, genomas, ADN y genes	6
1.2 Tipos de enfermedades genéticas	6
1.3 Leyes de la herencia genética	7
1.4 Variaciones genéticas	9
CAPÍTULO 2: DIAGNÓSTICO DE UNA ENFERMEDAD GENÉTICA	11
2.1 Antecedentes y exámenes físicos	12
2.2 Alertas que indican enfermedades genéticas	12
2.3 Usos de las pruebas genéticas	13
2.4 Tipos de pruebas genéticas	14
2.4.1 Pruebas citogenéticas:	14
2.4.2 Pruebas bioquímicas:	14
2.4.3 Pruebas moleculares	14
CAPÍTULO 3: RECONSTRUCCIÓN DEL ÁRBOL GENEALÓGICO Y DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES	17
3.1 La importancia de los antecedentes familiares	18
3.2 Cómo elaborar los antecedentes médicos familiares	19
3.3 Árbol genealógico	20
CAPÍTULO 4: DETECCIÓN SISTEMÁTICA (TAMIZAJE) NEONATAL	23
4.1 Descripción general de la detección sistemática neonatal	24
4.1.1 Procedimiento de detección sistemática y seguimiento	24
4.1.2 Repetición de la prueba	24
4.1.3 Evaluación clínica y pruebas de diagnóstico	25
4.1.4 Tratamiento.	25
4.1.5 Pruebas realizadas.	25
4.2 Programas de detección sistemática neonatal	26
4.3 Detección sistemática de la audición para recién nacidos	27
4.3.1 Procedimiento de detección sistemática neonatal.	27
4.3.2 Repetición de la prueba	27
4.3.3 Tratamiento.	27
4.4 Programas de detección sistemática auditiva para recién nacidos	28
CAPÍTULO 5: ASESORAMIENTO GENÉTICO	31
5.1 La función del asesor o consejero genético	32
5.2 El procedimiento de asesoramiento genético	32
5.3 Educación del paciente	33

CAPÍTULO 6: REMISIÓN A UN ESPECIALISTA EN GENÉTICA	35
6.1 Cuándo remitir el paciente a un especialista en genética	36
6.1.1 Antecedentes familiares	36
6.1.2 Retraso en el crecimiento y desarrollo	36
6.1.3 Problemas de reproducción	36
CAPÍTULO 7: CONSECUENCIAS PSICOLÓGICAS Y SOCIALES	39
7.1 Información genética y otra información médica	40
7.2 Vínculos familiares afectados de por vida	40
7.3 Las consecuencias de un diagnóstico genético	41
7.3.1 Pacientes	41
7.3.2 Padres	41
7.3.3 Familia.	41
7.3.4 Comunidades.	42
7.4 Mecanismos para sobrellevar una situación	43
CAPÍTULO 8: IMPLICACIONES ÉTICAS, LEGALES Y SOCIALES	45
8.1 Descripción de las implicaciones éticas, legales y sociales	46
8.1.1 Cómo comunicar los resultados de las pruebas.	46
8.1.2 Pruebas sin intervención médica.	46
8.1.3 Deber de divulgación.	46
8.1.4 Discriminación genética.	47
8.1.5 Consentimiento informado.	47
8.1.6 Confidencialidad.	48
8.1.7 Impacto psicosocial.	48
8.1.8 Problemas de reproducción.	48
8.1.9 Valores sociales.	48
8.1.10 Utilidad de las pruebas.	48
8.1.11 Validez de la prueba.	49
CAPÍTULO 9: TESTIMONIOS DE PACIENTES Y PERFILES DE USUARIOS	51
9.1 Cáncer de mama y de ovario hereditarios	52
9.2 El valor de la detección sistemática neonatal	52
9.3 Hemocromatosis hereditaria	53
9.4 Diabetes Tipo 2	54
CAPÍTULO 10: SERVICIOS Y RECURSOS GENÉTICOS	55

ANEXOS 69

Anexo A.	Información genética básica	70
Anexo B.	Los antecedentes familiares son importantes para su salud	72
Anexo C.	Cuestionario sobre los antecedentes médicos de la familia	75
Anexo D:	Tarjeta para los proveedores de atención médica	77
Anexo E.	Patrones hereditarios	79
Anexo F.	Anomalías cromosomáticas	82
Anexo G.	Pruebas genéticas	84
Anexo H:	Detección sistemática y pruebas neonatales	87
Anexo I.	Métodologías de pruebas genéticas	90
Anexo J.	Detecciones sistemáticas neonatales	93
Anexo K.	Defectos de nacimiento o congénitos	95
Anexo L.	La genética y el medio ambiente	96
Anexo M.	Farmacogenómica y farmacogenética	98
Anexo N.	Sistemas integrados de datos de salud	100
Anexo O.	Cómo entender sus genes: una guía sobre el asesoramiento genético	101
Anexo P.	Competencia cultural en genética	103
Anexo Q.	National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG) – Principios de genética para los profesionales médicos	104
Anexo R.	Centros para el control y la prevención de enfermedades (CDC): competencias de genómica para todos los profesionales de la salud y médicos	111

Prefacio

En las últimas décadas, los avances en genética y genómica han revolucionado nuestro modo de pensar sobre la salud. A pesar de que la genética ha estado tradicionalmente asociada con los embarazos, los defectos de nacimiento y la detección sistemática o tamizaje neonatal, la mayoría de las enfermedades están relacionadas en parte con el mapa genético de cada individuo. Por lo tanto, es importante tener en cuenta el impacto de la genética en la salud y las enfermedades a lo largo de la vida de las personas.

El objetivo de este manual es ofrecer un recurso educativo sobre genética a individuos, familias y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio y aumentar la información pública sobre la atención médica especializada en genética. El manual empieza con una introducción básica a los conceptos de genética y continúa con una descripción de los diferentes tipos y aplicaciones de las pruebas genéticas. También brinda información sobre el diagnóstico de enfermedades genéticas, antecedentes familiares, la detección sistemática neonatal y el asesoramiento genético. Se incluyen recursos que brindarán asistencia con el cuidado de pacientes, la educación de pacientes y profesionales y la identificación de servicios especializados en genética dentro de la región de Nueva York y el Atlántico Medio. Al final de cada sección, encontrará una lista de referencias para obtener más información. Los anexos se pueden copiar como referencia para los pacientes. Estos recursos se pueden llevar a casa y son esenciales para ayudar tanto a los profesionales médicos como a los pacientes a comprender los conceptos básicos y las aplicaciones de la genética y la genómica.

El manual original fue elaborado por la Genetic Alliance con fondos del Departamento de Salud del Distrito de Columbia mediante la subvención N.º 5 H91 MC 00228-03 otorgada por la Administración de Servicios y Recursos de la Salud (HRSA, por sus siglas en inglés) del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos (HHS, por sus siglas en inglés).

Genetic Alliance transforma la salud por medio de la genética. Fomentamos un ambiente de transparencia y apertura basado en la salud de los individuos, las familias y las comunidades.

Reunimos a diferentes interesados para crear una novedosa asociación para ofrecer apoyo. La red de Genetic Alliance incluye cientos de organizaciones de apoyo especializadas en diferentes enfermedades, así como universidades, compañías, agencias de gobierno y organizaciones dedicadas a la formulación de políticas. La red es un espacio abierto que incluye miles de recursos compartidos, herramientas creativas y decenas de programas centralizados.

Revolucionamos el acceso a la información para convertir los resultados de investigaciones en servicios y para facilitar las decisiones a nivel personal. Genetic Alliance ofrece asistencia técnica a las organizaciones, desarrolla y mantiene sólidos sistemas de información y trabaja activamente en la formulación de políticas de carácter público para convertir los resultados de investigaciones básicas en terapias y tratamientos. En particular, Genetic Alliance identifica soluciones para problemas emergentes y trabaja para reducir los obstáculos para la rápida y eficaz transformación de los resultados de investigaciones en tecnologías accesibles y servicios que mejoran la salud de los seres humanos. En todo lo que hacemos, integramos la perspectiva individual, familiar y comunitaria para mejorar los sistemas de salud.

Genetic Alliance cuenta con el apoyo de un Acuerdo de colaboración con HRSA.

El consorcio de la región de Nueva York y el Atlántico Medio para los servicios genéticos y detección sistemática neonatal (NYMAC, por sus siglas en inglés) es una de las siete regiones en los Estados Unidos auspiciadas por el gobierno federal y creadas con el fin de garantizar que las personas con trastornos hereditarios y sus familias tengan acceso a un servicio de atención médica de calidad y a información y conocimientos especializados adecuados sobre genética. Recibe fondos mediante el Acuerdo colectivo HRSA Collaborative Agreement N.º U22 MC 03956.

El manual está disponible en el sitio web de Genetic Alliance www.geneticalliance.org/publications y en el sitio web de NYMAC www.wadsworth.org/newborn/nymac/resources.html.

Instrucciones de Genetic Alliance para la prestación de servicios de calidad en genética

El acceso a servicios de calidad en genética es fundamental para el cuidado de la salud.

1. Los individuos y sus familias deben reunirse con sus proveedores de atención médica para identificar necesidades, elaborar y monitorear los planes de tratamiento y tratar sus trastornos genéticos.
2. Los proveedores de atención médica deben remitir individuos a los especialistas adecuados según sea necesario, incluso a aquellos fuera de sus planes de seguro médico.
3. Los proveedores y los pacientes deben tener en cuenta las consecuencias psicosociales, así como los efectos médicos de una afección genética, tanto para el individuo como para su familia, en cada etapa de la vida.
4. Los planes de seguro médico reembolsan los gastos de pruebas, diagnósticos y tratamiento de los trastornos genéticos.
5. Hay recursos de calidad a la disposición de individuos y sus familias para ayudarlos a comprender los antecedentes médicos familiares, los signos o síntomas, las opciones de detección sistemática y pruebas, además de las consecuencias, diagnósticos, tratamientos y seguimiento a largo plazo, según sea necesario.
6. Hay un proveedor de atención médica con experiencia en servicios de genética disponible para todos los individuos.
7. Los proveedores, pagadores y empleados elaboran y usan políticas, pautas y procedimientos para garantizar el uso adecuado de la información genética.
8. Se suministra información sobre afecciones genéticas a individuos y sus familias de forma apropiada en términos culturales, lo que puede incluir su idioma materno, su nivel de educación y diferentes medios de comunicación.
9. La información sobre investigaciones genéticas y ensayos clínicos está disponible para los individuos afectados y se integra a las prácticas médicas cuando sea necesario.
10. Se ofrecen recursos y remisiones a grupos de apoyo en las visitas periódicas al consultorio.
11. Se ofrece atención ambulatoria, a domicilio y hospitalaria en forma integrada a los individuos con enfermedades genéticas.





Capítulo 1: Genética 101

La mayoría de las enfermedades y rasgos humanos tiene un componente genético que puede ser heredado o influenciado por factores de conducta como el ejercicio. Los componentes genéticos también pueden modificar la respuesta del cuerpo ante factores del medio ambiente como las toxinas. Es importante entender los conceptos básicos de la genética humana y la función de los genes, la conducta y el medio ambiente para recopilar y aplicar de manera adecuada la tecnología y la información genética y genómica en los cuidados clínicos. Esto también es importante para mejorar el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades. Este capítulo ofrece información esencial sobre los conceptos básicos de la genética, como la estructura de las células, las bases moleculares y bioquímicas de las enfermedades, los tipos principales de enfermedades genéticas, las leyes de la herencia y el impacto de la variación genética.

1.1 CÉLULAS, GENOMAS, ADN Y GENES

La célula es la unidad funcional y estructural básica de todo organismo vivo. Las instrucciones necesarias para dirigir las actividades están contenidas dentro de la secuencia del ADN (ácido desoxirribonucleico). El ADN de todo organismo está formado por las mismas unidades químicas (bases) llamadas adenina, timina, guanina y citosina que se abrevian A, T, G y C. En las cadenas de ADN complementario, A coincide con T, y C con G para formar los pares de bases. El genoma humano (el contenido completo de material genético en una célula) se agrupa en unidades grandes llamadas cromosomas, moléculas separadas físicamente cuya longitud varía entre 50 y 250 millones de pares de bases. Las células humanas contienen dos grupos de cromosomas, uno heredado del padre y otro de la madre. Una célula normal contiene 23 pares de cromosomas, de los cuales 22 son autosomas (del 1 al 22) y un par son cromosomas sexuales (XX o XY). Sin embargo, por lo general, el espermatozoides y el óvulo contienen la mitad del total del material genético: solo una copia de cada cromosoma.

Cada cromosoma contiene muchos genes, las unidades básicas funcionales y físicas de la herencia genética. Los genes son secuencias específicas de las bases que codifican las instrucciones para formar proteínas. La secuencia del ADN es la disposición longitudinal específica de las bases en la cadena de ADN (por ejemplo, ATTCCGGA). Cada gen tiene una secuencia de ADN específica. Los genes representan solo el 29 por ciento del genoma humano; el resto está formado por regiones no codificadas, cuyas funciones pueden ser, entre otras, brindar una integridad estructural a los cromosomas y determinar dónde, cuándo y cuántas proteínas se producen. Se calcula que el genoma humano contiene entre 20,000 y 25,000 genes.

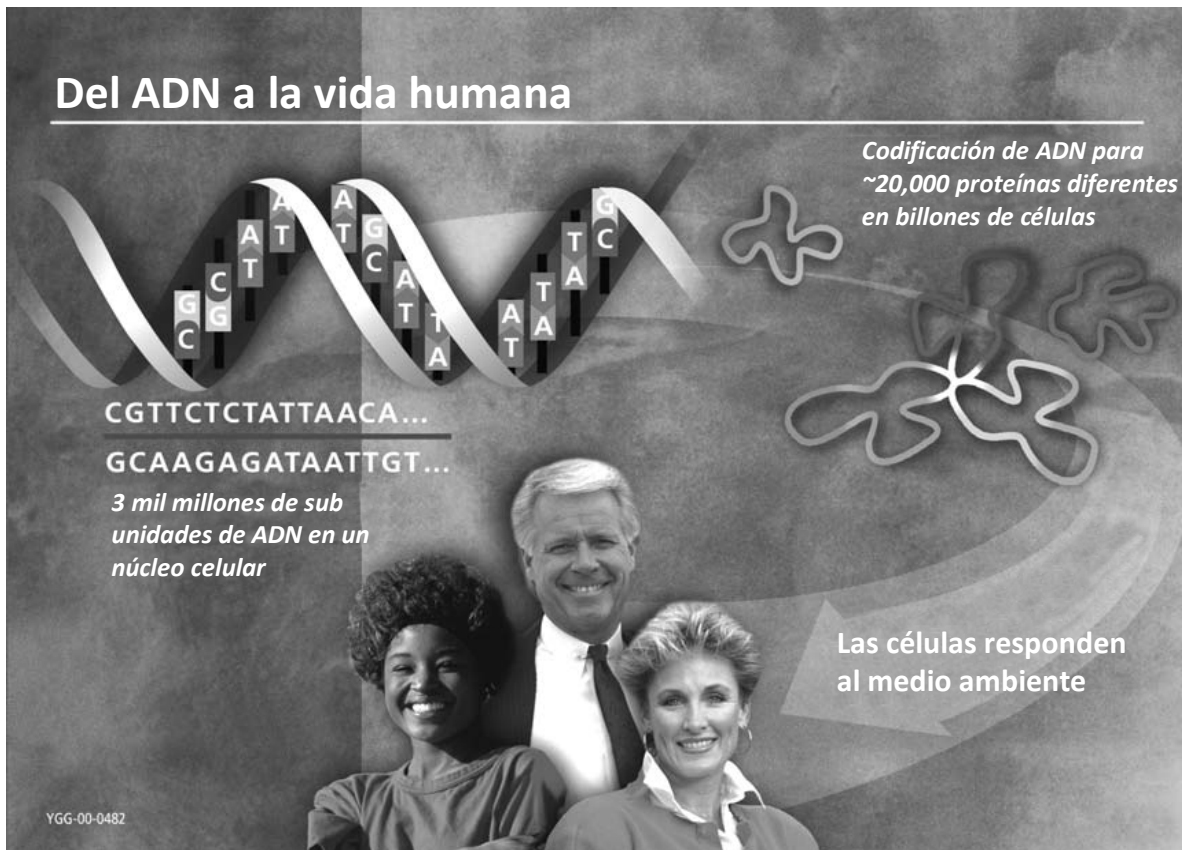
Si bien cada célula contiene un complemento de ADN completo, las células usan los genes en forma selectiva. Por ejemplo, los genes activos en una célula del hígado son diferentes a los genes activos en una célula del cerebro porque cada célula realiza funciones diferentes y, por lo tanto, necesita proteínas diferentes. Se pueden activar diferentes genes durante el desarrollo o como respuesta a un estímulo externo como una infección o el estrés.

1.2 TIPOS DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

Muchas enfermedades, por no decir la mayoría, son causadas o influenciadas por factores genéticos. Los genes determinan, a través de las proteínas que codifican, el grado de eficacia con que se metabolizan los alimentos y los productos químicos, y se detoxifican las toxinas y la fuerza con que se atacan las infecciones. Las enfermedades genéticas pueden clasificarse en tres grandes grupos: monogénicas, cromosómicas o multifactoriales.

Los cambios en la secuencia del ADN de un solo gen, proceso conocido como mutaciones, pueden causar miles de enfermedades. Un gen puede mutar de muchas formas y causar una proteína alterada que es incapaz de funcionar correctamente. La mutación genética más común incluye un cambio o una "lectura errónea" en una sola base dentro del ADN. Otras mutaciones incluyen la pérdida (eliminación) o aumento (duplicación o inserción) de una o varias bases. La proteína alterada puede retener algunas funciones normales, pero su capacidad queda reducida. En otros casos, la proteína puede quedar totalmente inhabilitada por la mutación o bien adquirir una función completamente nueva y perjudicial. El resultado de una mutación en particular no solo depende del modo en que se altera la función de la proteína sino también de la importancia que tiene dicha proteína en la supervivencia. Otro tipo de mutación, conocida como polimorfismo, son variaciones naturales en la secuencia del ADN que no tienen consecuencias adversas y que solo manifiestan las diferencias entre los individuos.





CRÉDITOS DE LA IMAGEN: U.S. DEPARTMENT OF ENERGY HUMAN GENOME PROGRAM, [HTTP://WWW.ORNL.GOV/HGMIS](http://www.ornl.gov/HGMIS)

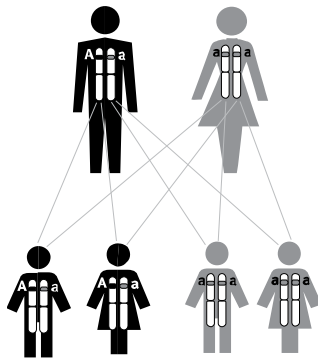
Además de las mutaciones de los genes simples, las enfermedades genéticas pueden desencadenarse por mutaciones mayores en los cromosomas. Las anomalías en los cromosomas pueden resultar de la variación en la cantidad total normal de cromosomas o en la estructura física normal de un cromosoma. El tipo más común de anomalía en los cromosomas se conoce como aneuploidía y representa una anomalía en la cantidad de cromosomas, ya sea un cromosoma más o uno menos de lo normal. Un cariotipo normal (la serie completa de cromosomas) contiene 46 cromosomas con el par cromosómico sexual XX (femenino) o XY (masculino). Las anomalías cromosómicas de estructura incluyen pérdidas, duplicaciones, inserciones, inversiones o translocaciones de un segmento cromosómico. (Consulte el *Anexo F* para ver más información sobre las anomalías cromosómicas.)

Las enfermedades multifactoriales resultan de una combinación compleja de factores genéticos, del medio ambiente y de conducta. Algunos ejemplos de estas enfermedades son espina bífida, diabetes y enfermedades cardíacas. A pesar de que las enfermedades multifactoriales pueden ser recurrentes en las familias, algunas mutaciones como el cáncer pueden adquirirse a lo largo de la vida de un individuo. Todos los genes funcionan dentro de un contexto ambiental y de comportamiento. Las alteraciones en costumbres o el medio ambiente tales como dieta, ejercicio, exposición a agentes tóxicos o medicamentos, todas pueden influenciar los rasgos genéticos.

1.3 LEYES DE LA HERENCIA GENÉTICA

Las leyes básicas de la herencia genética sirven para entender los patrones en la transmisión de enfermedades. Por lo general, las enfermedades monogénicas se transmiten cumpliendo uno de varios patrones, según la ubicación del gen (si está en los cromosomas 1 a 22 o en el X y Y) y si se requieren una o dos copias normales del gen para una actividad proteica normal. Hay 5 modos básicos de transmisión hereditaria de una enfermedad monogénica: autosómico dominante, autosómico recesivo, X dominante, X recesivo o mitocondrial. (Consulte el siguiente diagrama).

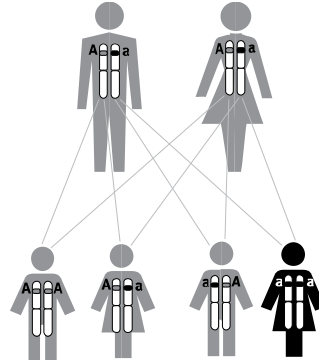
■ Afectado



AUTOSÓMICO DOMINANTE

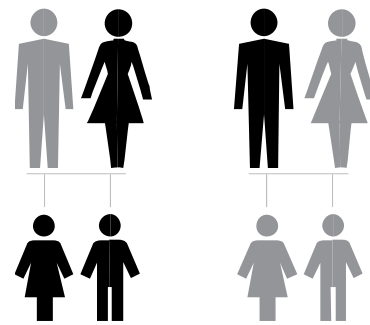
- Se verán afectados por esta enfermedad los individuos que tengan una copia mutada de un gen en cada célula.
- Por lo general, las personas afectadas tienen un progenitor (padre/madre) afectado.
- Tiende a ocurrir en todas las generaciones de una familia afectada.

■ No afectado



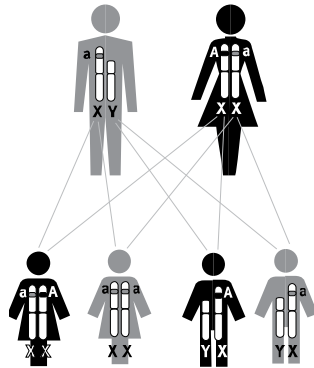
AUTOSÓMICO RECESIVO

- Se verán afectados por esta enfermedad los individuos que tengan dos copias mutadas de un gen.
- Por lo general, los progenitores de la persona afectada no desarrollan la enfermedad y cada uno tiene una copia mutada del gen (se los conoce como portadores).
- No se ve comúnmente en todas las generaciones.



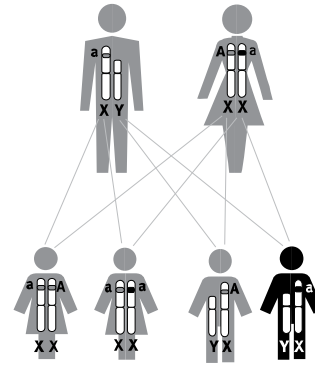
MITOCONDRIAL

- Solo las mujeres pueden transmitir enfermedades mitocondriales a sus hijos (herencia materna).
- Tanto mujeres como varones pueden verse afectados.
- Puede aparecer en todas las generaciones de una familia.



X DOMINANTE

- Las mujeres son afectadas con más frecuencia que los hombres.
- Los padres no pueden transmitirles rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos (no existe la transmisión de padre a hijo).



X RECESIVO

- Los varones suelen verse más afectados que las mujeres.
- Por lo general, en todas las generaciones de las familias con enfermedades ligadas al cromosoma X hay varones que desarrollan la enfermedad, pero no mujeres.
- Para que una mujer desarrolle la enfermedad, ambos progenitores deben ser portadores.
- Para que un varón desarrolle la enfermedad, la madre debe ser portadora (los padres no pueden transmitir rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos).



1.4 VARIACIONES GENÉTICAS

Todos los individuos tienen el 99.9% de su composición genética idéntica. Las variaciones en la secuencia del ADN, o variación genética entre los individuos es lo que explica algunas de las diferencias entre ellos, como por ejemplo, los rasgos físicos o el nivel de riesgo de desarrollar ciertas enfermedades. Las mutaciones y los polimorfismos son ejemplos de variación genética. Aunque las mutaciones están por lo general relacionadas con las enfermedades y son relativamente escasas, los polimorfismos son más frecuentes y sus consecuencias clínicas no son tan claras. Los polimorfismos de un solo nucleótido (SNP, por sus siglas en inglés, pronunciado "snips") son variaciones en la secuencia de ADN que ocurren cuando se altera un solo nucleótido. Los SNP ocurren cada 100-300 bases a lo largo del genoma humano de 3 mil millones de bases. Un solo individuo puede tener millones de SNP.



Si bien algunas variaciones genéticas pueden causar o modificar el riesgo de enfermedad, otras variaciones no aumentan el riesgo y representan una modificación neutra. Por ejemplo, las variaciones genéticas de un solo gen determinan los diferentes tipos de sangre: O, A, B o AB. Comprender la importancia clínica de las variaciones genéticas es un proceso complicado, ya que nuestros conocimientos son limitados en cuanto al tipo de genes involucrados en una enfermedad o afección en particular y a las interacciones del tipo gen-gen o gen-costumbre-medio ambiente relacionadas con las enfermedades crónicas y complejas. Las nuevas tecnologías permiten detectar las variaciones genéticas de forma más rápida y precisa en cientos o miles de genes durante un mismo proceso.

BIBLIOGRAFÍA

Department of Energy, Human Genome Project Education Resources

www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/education/education.shtml

Genetics Home Reference

www.ghr.nlm.nih.gov

National Human Genome Research Institute

www.genome.gov/health

Online Mendelian Inheritance in Man

www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=omim



Capítulo 2: Diagnóstico de una enfermedad genética

Los avances en el estudio de los mecanismos de la genética en lo relacionado con las enfermedades permiten el desarrollo de pruebas de diagnóstico precoz, nuevos tratamientos o intervenciones para evitar la manifestación de la enfermedad o para minimizar su gravedad. Este capítulo brinda información sobre la importancia de los síntomas clínicos que pueden indicar una enfermedad genética, los antecedentes familiares, las diferentes aplicaciones de las pruebas genéticas y los diferentes tipos de enfermedades genéticas.

Las mutaciones pueden ser heredadas o pueden desarrollarse como respuesta a factores negativos del medio ambiente como virus o toxinas. El objetivo principal de este manual es usar esta información para tratar, curar y, de ser posible, prevenir el desarrollo de enfermedades.

2.1 ANTECEDENTES Y EXÁMENES FÍSICOS

El diagnóstico de enfermedades genéticas implica un examen clínico integral que consta de tres elementos principales:

1. examen físico;
2. antecedentes familiares detallados; y
3. pruebas clínicas y de laboratorio (si corresponde y si están disponibles).

Si bien un médico general o de cabecera no siempre tiene la capacidad de determinar el diagnóstico definitivo de una enfermedad genética, su función es esencial en recopilar los detalles de los antecedentes familiares, evaluar la posibilidad del desarrollo de una

enfermedad genética tras un diagnóstico diferencial, ordenar las pruebas médicas necesarias y, si es adecuado, remitir al paciente a un especialista en genética si está disponible.



CRÉDITOS DE LA IMAGEN: U.S.
Department of Energy Human
Genome Program,
www.ornl.gov/hgmis.

2.2 ALERTAS QUE INDICAN ENFERMEDADES GENÉTICAS

Existen varios factores que indican la posibilidad de una enfermedad genética en un diagnóstico diferencial. Uno de los factores principales es la detección de una afección común entre los miembros de una familia tras analizar los antecedentes familiares (consulte el Capítulo 3, *Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares*). La repetición de incidencias o condiciones como múltiples abortos espontáneos, niños nacidos muertos o muertes infantiles en más de un miembro de la familia (en particular, en parientes de primer grado) puede ser un signo de enfermedad genética. Además, los antecedentes familiares de afecciones comunes en adultos (como enfermedades cardíacas, cáncer o demencia) que se dan en dos o más miembros de una familia a edades relativamente tempranas también pueden indicar una predisposición genética.

Otros síntomas clínicos que pueden indicar enfermedades genéticas son retrasos en el desarrollo, retrasos mentales o defectos congénitos. Las dismorfologías (condiciones físicas anormales) y los problemas de crecimiento pueden sugerir un trastorno genético. Si bien estas condiciones clínicas pueden ser causadas por diferentes factores, el componente genético debe tenerse en cuenta como parte del diagnóstico diferencial, más aún cuando el paciente manifiesta diferentes aspectos clínicos que en conjunto indican la presencia de un síndrome (como un retraso mental, rasgos faciales anormales o defectos cardíacos). Algunos rasgos físicos como ojos caídos u ojos bien separados entre sí, dedos cortos o grandes estaturas pueden aparentar ser únicos o distinguirse de otras personas. Si bien estos simples rasgos no necesariamente sugieren la presencia de una enfermedad genética para el médico de cabecera, un especialista en genética puede evaluarlos y ayudar a detectar una afección heredada.



A pesar de que la mayoría de las enfermedades genéticas aparecen durante la niñez, no se debe descartar su presencia en adolescentes o adultos. Las enfermedades genéticas pueden pasar desapercibidas por años hasta que un evento como la pubertad o el embarazo desencadena la aparición de los síntomas o la acumulación de metabolitos tóxicos da lugar a la aparición de la enfermedad más adelante en la vida.

2.3 USOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS

Las pruebas genéticas pueden usarse con diferentes propósitos, algunos de los cuales se mencionan en la Tabla 2.1.

- **La detección sistemática o tamizaje neonatal** es la prueba genética más realizada. (Para obtener más información sobre la detección sistemática neonatal, consulte el Capítulo 4). A la mayoría de los recién nacidos en los Estados Unidos se les realiza una detección sistemática de diferentes enfermedades genéticas. Gracias a la detección oportuna de estas enfermedades, se pueden realizar intervenciones para prevenir la aparición de los síntomas o minimizar la gravedad de la enfermedad.
- **Las pruebas de detección de portadores** pueden ayudar a las parejas a saber si son portadores, y en tal caso, el riesgo de transmisión a sus hijos, del alelo (variante de un mismo gen) de una enfermedad recesiva como la fibrosis quística, la anemia falciforme o la enfermedad de Tay-Sachs. Por lo general, se recomienda este tipo de pruebas a aquellas personas que tienen antecedentes familiares de trastornos genéticos o a los miembros de un grupo étnico con un mayor riesgo de contraer ciertas enfermedades genéticas. Al realizar la prueba a ambos progenitores, se puede determinar si la pareja tiene probabilidades de tener un hijo con una enfermedad genética en particular.
- **Las pruebas de diagnóstico prenatal** sirven para detectar modificaciones en los genes o los cromosomas de un feto. Este tipo de pruebas se recomienda a las parejas que presentan un mayor riesgo de tener un bebé con un trastorno genético o cromosómico. Para realizar la prueba, se puede obtener una muestra de tejido a través de amniocentesis o la vellocidad corial (consulte el *Anexo H*).
- Las pruebas genéticas pueden usarse para confirmar un **diagnóstico** en un individuo que presenta ciertos síntomas o para monitorear el **pronóstico** de una enfermedad o la respuesta a un tratamiento médico (consulte el *Anexo G*).
- **Las pruebas predictivas o de predisposición** sirven para identificar a las personas con riesgo de una enfermedad antes de la aparición de los síntomas. Estas pruebas son muy útiles cuando una persona tiene antecedentes familiares de una enfermedad en particular y existe un método de intervención disponible para prevenir la aparición de dicha enfermedad o para minimizar su gravedad. Las pruebas predictivas sirven para identificar las mutaciones que aumentan el riesgo que una persona desarrolle una enfermedad de origen genético, como es el caso de algunos tipos de cáncer.

Tabla 2.1 Usos de las pruebas genéticas

- Detección sistemática neonatal
- Prueba de detección de portadores
- Diagnóstico prenatal
- Diagnóstico/Pronóstico
- Análisis predictivo/de predisposición

2.4 TIPOS DE PRUEBAS GENÉTICAS

Actualmente se usan diferentes métodos en los laboratorios de pruebas genéticas. El tipo de prueba depende del tipo de anomalía que se esté evaluando. Por lo general, hay tres tipos de pruebas genéticas disponibles: citogenéticas, bioquímicas y moleculares.

2.4.1 Pruebas citogenéticas:

La citogenética implica la evaluación de todos los cromosomas para detectar anomalías. Los cromosomas de las células humanas en división pueden analizarse sin problema bajo un microscopio. Los glóbulos blancos, particularmente los linfocitos T, son las células más disponibles y más accesibles para análisis citogenéticos ya que pueden obtenerse fácilmente de la sangre y se dividen rápidamente en un cultivo celular. Las células de los tejidos como la médula ósea (para la leucemia), el líquido amniótico (para el diagnóstico prenatal) y las biopsias de otros tejidos también se pueden cultivar para realizar análisis citogenéticos. Tras varios días de cultivo celular, los cromosomas se fijan, se distribuyen en las láminas portaobjetos de microscopio y finalmente se tiñen. Los métodos de teñido para los análisis de rutina permiten identificar a los cromosomas en forma individual. Los diferentes patrones de bandas de cada cromosoma revelados por el teñido permiten analizar cada una de las estructuras cromosómicas.

2.4.2 Pruebas bioquímicas:

La enorme cantidad de reacciones bioquímicas que ocurre a diario en las células requiere diferentes tipos de proteínas. Por lo tanto, hay diferentes tipos de proteínas como enzimas, transportadores, proteínas estructurales, proteínas reguladoras y hormonas que cumplen diferentes funciones. La mutación de cualquier tipo de proteína puede causar una enfermedad si esta mutación no permite que la proteína funcione correctamente. (Consulte la Tabla 2.2 para ver los tipos de alteraciones proteicas que pueden causar enfermedades).

Tabla 2.2 Tipos de cambios en las proteínas que provocan alteraciones en sus funciones

- Ausencia de proteína
- Demasiada o muy poca proteína producida
- Componente proteico con pliegue anormal
- Alteración en la ubicación activa o en otra región crítica
- Proteína modificada incorrectamente
- Proteína ubicada incorrectamente (acumulación de proteínas)
- Proteína constituida incorrectamente

Las pruebas clínicas para detectar una enfermedad bioquímica usan técnicas que analizan las proteínas pero no los genes. Las pruebas pueden usarse para medir directamente la actividad de una proteína (enzima), el nivel de metabolitos (medición indirecta de la actividad de una proteína) y el tamaño o la cantidad de proteínas (proteínas estructurales). Para estas pruebas se necesita una muestra de tejido que contenga la proteína, por lo general, en la sangre, la orina, el líquido amniótico o el líquido cerebrospinal. Dado que las proteínas son menos estables que el ADN y pueden degradarse más rápido, las muestras deben tomarse y almacenarse en forma adecuada y luego trasladarse rápidamente según las instrucciones del laboratorio.

2.4.3 Pruebas moleculares

Para las pequeñas mutaciones de ADN, las pruebas directas del ADN suelen ser el método más eficaz, especialmente si la función de la proteína es desconocida y no se puede desarrollar una prueba bioquímica. Las pruebas de ADN se pueden realizar en cualquier muestra de tejido,



incluso con muestras muy pequeñas. Las pruebas moleculares representan un gran desafío ya que algunas enfermedades genéticas pueden estar relacionadas con un gran número de mutaciones diferentes. Por ejemplo, más de 1,000 mutaciones en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR, por sus siglas en inglés) puede causar la fibrosis quística (CF, por sus siglas en inglés). No sería práctico examinar de rutina toda la secuencia del gen CFTR para identificar la mutación causante, ya que el gen tiene una gran longitud. Sin embargo, dado que la mayoría de los casos de CF surgen como consecuencia de aproximadamente 30 mutaciones, primero se evalúa este grupo más pequeño de mutaciones y luego se realiza un examen más global. (Para obtener más información acerca de los métodos de pruebas genéticas, consulte el *Anexo I*).

BIBLIOGRAFÍA

American College of Medical Genetics

www.acmg.net

Gelehrter TD, Collins FS, Ginsburg D. *Principles of Medical Genetics*. 2nd Edition. Baltimore: Williams & Wilkins; 1998.

GeneTests

www.genetests.org

Mahowald MB, McKusick VA, Scheuerle AS, Aspinwall TJ (eds). *Genetics in the Clinic: Clinical, Ethical, and Social Implications for Primary Care*. St. Louis: Mosby, Inc.; 2001.

Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds). *The Molecular and Metabolic Basis of Inherited Disease*. New York: McGraw-Hill; 2001.

Thompson MW, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson: Genetics in Medicine*, 5th Edition. Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1991.



Capítulo 3: Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares

Hace mucho tiempo que los profesionales médicos han sabido que las enfermedades comunes (como las afecciones cardíacas, el cáncer o la diabetes) y las enfermedades poco comunes (como la hemofilia, la fibrosis quística o la anemia falciforme) pueden transmitirse de generación en generación. Por ejemplo, si una generación familiar tiene la presión arterial alta, no sería raro que la siguiente generación tenga lo mismo o algo similar. Los antecedentes familiares representan una poderosa herramienta de detección y, por lo general, se consideran la mejor "prueba genética". Los antecedentes familiares deben actualizarse en cada visita y los pacientes deben saber lo importantes que son para su salud.

(Consulte el *Anexo D* para ver la Tarjeta de proveedor de atención médica).

3.1 LA IMPORTANCIA DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES

Los antecedentes familiares contienen información importante sobre el pasado y el futuro en la vida de una persona. Estos antecedentes pueden usarse como herramienta de diagnóstico y contribuyen a las decisiones sobre las pruebas genéticas a las que se debe someter un paciente y todos los miembros de la familia que se encuentren en riesgo. Si una familia está afectada por una enfermedad, es importante reconstruir los antecedentes familiares precisos para determinar el patrón de transmisión. Los antecedentes familiares también pueden ayudar a identificar posibles problemas de salud como una afección cardíaca, diabetes o cáncer para las que un individuo corre más riesgo en el futuro. La identificación oportuna de un mayor riesgo le permite al paciente y al profesional médico tomar medidas para reducir el riesgo mediante la implementación de cambios en el estilo de vida, la realización de intervenciones médicas o el aumento del monitoreo de la enfermedad.



Si bien es posible que los profesionales de atención médica estén familiarizados con las enfermedades genéticas que se presentan en la niñez, es importante destacar que también hay muchas enfermedades genéticas complejas que aparecen durante la edad adulta y son hereditarias. Por ejemplo, aproximadamente un 5 a un 10 por ciento de todos los tipos de cáncer de mama son hereditarios. Este tipo de cáncer puede deberse a mutaciones en ciertos genes como el BRCA1 o el BRCA2. La U.S. Preventive Services Task Force, o USPSTF, recomienda que los médicos y los pacientes presten atención a los antecedentes familiares asociados con un mayor riesgo de mutaciones de los genes BRCA.

Otra enfermedad hereditaria que se presenta en la edad adulta es el mal de Alzheimer. Si bien en la mayoría de los casos el mal de Alzheimer no se presenta en muchas generaciones consecutivas, en una pequeña cantidad de casos la enfermedad ha sido heredada. El mal de Alzheimer hereditario es una variante muy agresiva de la enfermedad y, por lo general, se manifiesta antes de los 65 años de edad. Al día de hoy, se han identificado 3 genes que causan la aparición de esta enfermedad a edad temprana.

A pesar de la importancia de los antecedentes familiares para contribuir a la detección de un trastorno genético dentro de una familia, es importante destacar que algunas enfermedades genéticas, como los trastornos de un solo gen (distrofia muscular de Duchenne, hemofilia A, etc.) así como la mayoría de los casos de síndrome de Down, síndromes de supresión de cromosomas y otros trastornos cromosómicos, son causados por mutaciones espontáneas. Por lo tanto, no se puede descartar una enfermedad genética aun en ausencia los antecedentes familiares.



3.2 CÓMO ELABORAR LOS ANTECEDENTES MÉDICOS FAMILIARES

Los antecedentes médicos familiares básicos deben incluir tres generaciones. Para empezar a recopilar antecedentes familiares, los profesionales médicos comienzan por preguntarle al paciente sobre sus propios antecedentes médicos y luego preguntan por los de sus padres y hermanos.

Las preguntas deben incluir:







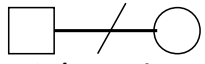
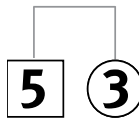

1. Información general como nombres y fechas de nacimiento.
2. Los orígenes de la familia o los antecedentes raciales o étnicos.
3. El estado de salud, que incluye enfermedades y la edad en las que se diagnosticaron.
4. La edad y la causa de muerte de cada uno de los miembros difuntos en la familia.
5. El desenlace clínico de los embarazos de la paciente y de las parientes con relación genética.

Puede ser más fácil si primero se enumeran todos los miembros del núcleo familiar y luego se pregunta por la salud de cada uno de ellos. Tras haber obtenido los antecedentes familiares de los parientes más cercanos al paciente, pasar a las generaciones anteriores una por una y formular las preguntas necesarias sobre tíos, abuelos y primos hermanos.

3.3 ÁRBOL GENEALÓGICO

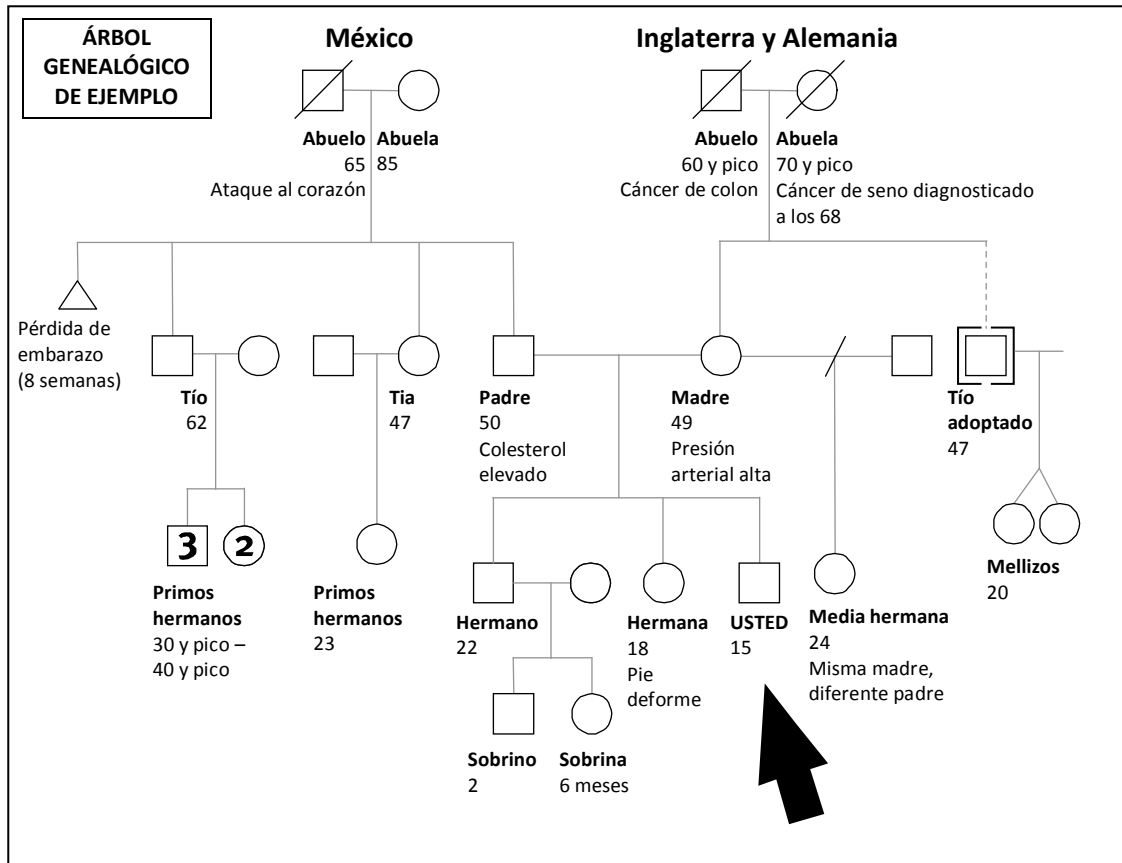
Los antecedentes familiares se pueden registrar de varias formas: se pueden elaborar cuadros, listas de verificación, formularios o dibujos de un árbol familiar o "árbol genealógico". Muchas veces, el árbol genealógico es la forma elegida para registrar los antecedentes familiares de un paciente ya que dibujarlo es más fácil que escribir la información y los patrones de transmisión se pueden detectar a medida que se confecciona el dibujo. Un árbol genealógico representa a los miembros de una familia y los vínculos que los unen a través de símbolos estandarizados (consulte los Símbolos del árbol genealógico a continuación). Dado que los antecedentes familiares evolucionan constantemente, el árbol genealógico puede actualizarse fácilmente en las visitas en el futuro. Es importante alentar a los pacientes a registrar y actualizar la información familiar con regularidad.

SÍMBOLOS DEL ÁRBOL GENEALÓGICO

 Masculino	 Femenino
 Adoptado	 Difunto Línea diagonal que indica que una persona ha fallecido
 Pérdida de embarazo Si se sabe, incluir la cantidad de semanas	 Mortinato (nacido muerto) Si se sabe, incluir la cantidad de semanas
 Divorciado/No están juntos Línea diagonal que indica que la pareja está divorciada o ya no está más junta.	<p>¿QUÉ SUCEDE SI LA INFORMACIÓN SOBRE ALGUNOS MIEMBROS DE LA FAMILIA ES LIMITADA?</p> <p>1. Si no conoce los nombres o las edades de algunos de los miembros de su familia, pero sí conoce la cantidad de mujeres y la cantidad de varones, puede hacer lo siguiente:</p> <div style="display: flex; align-items: center; margin: 10px 0;">  <div style="margin-left: 10px;"> <p>Ejemplo: Esto significa que hay 5 varones y 3 mujeres.</p> </div> </div> <p>2. Si no conoce la cantidad de niños y de niñas, use un diamante con el número total adentro (si sabe el dato) o un "?" (si no lo conoce).</p> <div style="display: flex; align-items: center; margin-top: 20px;">  <div style="margin-left: 10px;"> <p>Ejemplo: Esto indica que hay 8 hijos.</p> </div> </div>



El árbol genealógico del ejemplo que se incluye a continuación contiene información como la edad o la fecha de nacimiento (y la causa y la edad de defunción para todos los miembros fallecidos), los problemas médicos más importantes (con la edad en la que aparecieron), defectos de nacimiento, problemas de aprendizaje y retrasos mentales y la pérdida de la visión o la audición a una edad temprana. En el caso de miembros de la familia con problemas médicos conocidos, es importante agregar si fuman, el tipo de dieta que llevan, si hacen ejercicio y si tienen sobrepeso.



BIBLIOGRAFÍA

Bennett RL. *The Practical Guide to the Genetic Family History.* New York: Wiley-Liss, Inc.; 1999.

Centers for Disease Control and Prevention. Office of Genomics and Disease Prevention. *Using Family History to Promote Health.* www.cdc.gov/genomics/public/famhist.htm

Genetic Alliance. *Taking a Family History;* 2004. www.geneticalliance.org/ws_display.asp?filter=fhh

March of Dimes–Genetics and Your Practice. www.marchofdimes.com/gyponline/index.bm2

My Family Health Portrait
familyhistory.hhs.gov

U.S. Department of Health and Human Services. U.S. Surgeon General's Family Health Initiative; 2004. www.hhs.gov/familyhistory/



Capítulo 4: Detección sistemática (tamizaje) neonatal

Prácticamente a todos los niños nacidos en los Estados Unidos se les realiza una detección sistemática neonatal exigida por las leyes estatales. En cada estado se obtiene una pequeña muestra de sangre (punción en el talón) en un lapso de 48 horas del nacimiento. La muestra se envía a un laboratorio y se analiza para descartar una serie de enfermedades genéticas. Los paneles de detección sistemática neonatal exigidos por las leyes estatales incluyen pruebas para detectar un creciente número de enfermedades. Cada año, más de 100,000 recién nacidos tiene resultados anormales en una de estas enfermedades. Si un recién nacido se ve afectado por una de las enfermedades del panel, es posible que se recurra a una intervención médica para reducir la gravedad de la enfermedad e incluso para prevenir la aparición de los síntomas. Este capítulo ofrece una descripción general de los programas de detección sistemática neonatal en la región de Nueva York y el Atlántico Medio. En los Estados Unidos, los programas de detección sistemática neonatal son exigidos por la ley estatal y la lista de enfermedades analizadas varía según el estado. En la actualidad se están haciendo esfuerzos por desarrollar un panel coherente para usarlo en todos los Estados Unidos. Las nuevas tecnologías han permitido una gran ampliación en los programas de detección sistemática de recién nacidos.

4.1 DESCRIPCIÓN GENERAL DE LA DETECCIÓN SISTEMÁTICA NEONATAL

La ley estatal exige que se realice un detección sistemática en todos los recién nacidos con el fin de detectar una serie de afecciones graves. Un bebé con cualquiera de estas enfermedades puede parecer sano al nacer, pero si no se trata su enfermedad, puede sufrir problemas de salud como retraso mental, retraso en el crecimiento o incluso la muerte. Estos desenlaces clínicos se pueden prevenir con tratamientos y seguimientos a largo plazo.

Los programas de detección sistemática neonatal empezaron en los EE. UU. en la década de 1960 con el trabajo del Dr. Robert Guthrie, quien desarrolló una prueba de detección para la fenilcetonuria (PKU, por sus siglas en inglés). La PKU es una enfermedad metabólica heredada causada por la mutación del gen de una enzima responsable del metabolismo del aminoácido fenilalanina. Los niños identificados oportunamente deben evitar los alimentos que contengan fenilalanina y, de esta manera, evitan su acumulación, lo cual causa daños cerebrales y retraso mental. Cuando el Dr. Guthrie presentó un sistema para obtener y trasladar las muestras de sangre en papel de filtro, las pruebas de detección de enfermedades genéticas a gran escala y a precios bajos dejaron de ser un sueño.



4.1.1 Procedimiento de detección sistemática y seguimiento

La enfermera u otro profesional médico extrae unas pocas gotas de sangre del talón del bebé. La sangre debe extraerse después de que el bebé tenga 24 horas de vida, pero antes de que abandone el hospital. La muestra de sangre se envía a un laboratorio de detección sistemática neonatal. El médico del bebé debe comunicarse con la madre o el padre del bebé si los resultados no están dentro de los parámetros normales para cualquiera de las enfermedades detectadas por el panel. En este caso, podría ser necesario realizar una prueba de seguimiento.

4.1.2 Repetición de la prueba

En algunas ocasiones, se debe repetir la prueba en el bebé. Esto no implica que el bebé tenga una enfermedad. Es necesario repetir la prueba si:

- La muestra de sangre del bebé se tomó antes de las 24 horas de vida del bebé.
- Ocurrió algún problema con el modo en que se tomó la muestra.
- La primera prueba indica una posible afección.

El médico del bebé o un representante del programa estatal de detección sistemática neonatal se comunicará con la madre o el padre si es necesario repetir la prueba. Es muy importante repetir la prueba lo antes posible.



4.1.3 *Evaluación clínica y pruebas de diagnóstico*

En algunas ocasiones, los resultados de la detección sistemática neonatal presentan altas probabilidades de que el bebé tenga una de las afecciones en el panel. Un representante del programa de detección sistemática neonatal notificará a uno de los cuatro centros de cuidados especializados, según la prueba que resultó anormal. Las diferentes especialidades incluyen metabolismo, fibrosis quística, endocrinología y hematología. Los padres serán notificados por un representante del programa de detección sistemática neonatal, el médico de cabecera, el hospital donde nació el bebé o el centro de cuidados especializados, según el protocolo del programa de detección sistemática neonatal correspondiente al recién nacido. En este caso, es esencial que los padres lleven al bebé al especialista lo antes posible, incluso, de ser posible, el mismo día de la notificación, para realizar otras evaluaciones y análisis de laboratorio.

4.1.4 *Tratamiento.*

El tratamiento varía según la enfermedad y es posible que incluya una dieta especial, hormonas u otros medicamentos. Es muy importante que los bebés empiecen el tratamiento indicado lo antes posible.

4.1.5 *Pruebas realizadas.*

Las pruebas que se deben realizar varían de un estado a otro. Por lo general, cada estado tiene un comité de asesoramiento que analiza y determina las enfermedades que se evaluarán según los datos clínicos y científicos actuales. El proceso para tomar decisiones también incluye asuntos éticos y sociales. La espectrometría de masas en tándem es la metodología que se usa cada vez más para la detección sistemática neonatal. Esta tecnología puede detectar más de 50 enfermedades metabólicas en una muestra de sangre seca. En 1999, el American College of Medical Genetics publicó un informe a solicitud de la U.S. Health Resources and Services Administration que recomienda un panel uniforme de detección sistemática neonatal con 29 trastornos genéticos. Se está trabajando para determinar si es posible implementar una política uniforme de detección sistemática neonatal a fin de que se evalúen las mismas enfermedades en todos los bebés, sin tener en cuenta el estado en el que nazcan. En términos generales, las enfermedades incluidas en los paneles de detección sistemática neonatal se clasifican en los siguientes grupos: enfermedades metabólicas, enfermedades endocrinológicas, enfermedades de la hemoglobina y enfermedades pulmonares.

Para saber qué enfermedades se evalúan en un estado en particular, comuníquese con el programa de detección sistemática neonatal correspondiente al estado en el que nació el bebé o con el National Newborn Screening and Genetics Resource Center (genes-r-us.uthscsa.edu). Es posible realizar más pruebas de detección sistemática fuera del panel en otros laboratorios (debe pagar por este servicio).

4.2 PROGRAMAS DE DETECCIÓN SISTEMÁTICA NEONATAL

Delaware

Delaware Health and Social Services, Division
of Public Health
Delaware Public Health Laboratory
30 Sunnyside Road
P.O. Box 1047
Smyrna, DE 19977
Tel: 302.223.1520
www.dhss.delaware.gov/dhss/dph/chca/dphnsp1.html

Distrito de Columbia

District of Columbia Department of Health
Newborn Screening Program
825 North Capital Street, NE
Washington, DC 20002
Tel: 202.650.5000
www.dchealth.dc.gov/doh/site/default.asp

Maryland

Maryland Department of Health and Mental
Hygiene
Division of Newborn and Childhood Screening
201 West Preston Street, Room 1A6
Baltimore, MD 21201
Tel: 410.767.6099
www.fha.state.md.us/genetics/newprog.cfm

Nueva Jersey

New Jersey Department of Health and Senior
Services
Public Health and Environmental
Laboratories
Newborn Genetic and Biochemical Screening
Program
Health and Agriculture Building
Market & Warren Streets, P.O. Box 371
Trenton, NJ 08625
Tel: 609.292.4811
www.state.nj.us/health/fhs/nbs/index.shtml

Nueva York

New York State Department of Health
Wadsworth Center
Newborn Screening Program
Empire State Plaza, P.O. Box 509
Albany, NY 12201
Tel: 518.473.7552
www.wadsworth.org/newborn

Pensilvania

Pennsylvania Department of Health
Bureau of Family Health
Division of Newborn Screening
Health and Welfare Building
7th and Forster Streets
7th Floor, East Wing
Harrisburg, PA 17120
Tel: 717.783.8143
www.dsf.health.state.pa.us/health/cwp/view.asp?a=179&q=232592

Virginia

Virginia Department of Health
Division of Child and Adolescent Health
Pediatric Screening and Genetic Services
109 Governor Street, 8th Floor
Richmond, VA 23219
Tel: 804.864.7712
www.vahealth.org/genetics

Virginia del Oeste

West Virginia Department of Health and
Human Resources
Office of Maternal, Child, and Family Health
Newborn Metabolic Screening Program
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.5388
www.wvdhhr.org/nbms



4.3 DETECCIÓN SISTEMÁTICA DE LA AUDICIÓN PARA RECIÉN NACIDOS



La pérdida de la audición es una enfermedad muy común presente en 1 de cada 300 bebés. Si la pérdida de la audición no se detecta a tiempo, incluso uno o dos años más adelante, pueden ocurrir serios retrasos en el habla o el idioma. Cuando la pérdida de la audición se detecta en la infancia, se puede iniciar un tratamiento a tiempo para prevenir o disminuir dichos retrasos.

4.3.1 Procedimiento de detección sistemática neonatal.

Por lo general, la detección sistemática neonatal se realiza en los primeros días de vida del bebé, antes de que se le dé de alta en el hospital. La detección sistemática auditiva es un procedimiento rápido e indoloro que se realiza a través de uno de los siguientes métodos: emisiones otoacústicas (OAE, por sus siglas en inglés) o respuesta automática al estímulo auditivo cerebral (ABR, por sus siglas en inglés). En ambos métodos se colocan tapones en los conductos auditivos o audífonos en los oídos y se utiliza una computadora para medir las reacciones del bebé al sonido. La prueba de OAE mide la respuesta del oído interno del bebé al sonido mientras que la prueba de ABR mide la respuesta cerebral. Por lo general, las pruebas se realizan cuando el bebé está dormido y no percibe el procedimiento. Si el bebé pasa la detección sistemática auditiva, significa que la audición del bebé se encuentra dentro de los parámetros normales al momento de la prueba. Sin embargo, algunos bebés con antecedentes familiares de pérdida de audición, repetidas infecciones de los oídos o enfermedades graves pueden presentar esta afección más adelante. Por este motivo, es importante monitorear la audición y el habla a medida que el bebé crece.

4.3.2 Repetición de la prueba

Los bebés que no pasan la primera detección sistemática auditiva deben repetir la prueba y es posible que se los remita a un audiólogo (especialista en audición). La prueba se debe repetir cuando el bebé todavía se encuentra en el hospital o dentro de las dos semanas después de salir del hospital. Si un bebé no pasa la primera detección sistemática auditiva, no significa que tenga una pérdida permanente de la audición ya que la mayoría de los bebés que no pasan la primera prueba sí pasan la segunda. Es muy común que los bebés tengan líquido, suciedad o algo que bloquea su audición y que luego se elimina de manera natural. Si la repetición de la detección sistemática y otras pruebas confirman que el bebé tiene una disminución auditiva, un audiólogo junto con un otorrinolaringólogo (especialista en oído, nariz y garganta) determinarán los pasos más convenientes a seguir.

4.3.3 Tratamiento.

El tratamiento dependerá del tipo y el grado de pérdida de la audición. Si la pérdida de la audición es permanente, entre las opciones de tratamiento se encuentran los audífonos, los implantes cocleares y los servicios de intervención temprana.

4.4 PROGRAMAS DE DETECCIÓN SISTEMÁTICA AUDITIVA PARA RECIÉN NACIDOS

Delaware

Delaware Health and Social Services, Division of Public Health Delaware Newborn Hearing Screening Program
655 Bay Road, Suite 216
Dover, DE 19903
Tel: 302.741.2975
www.dhss.delaware.gov/dhss/dph/chca/dphnhsp1.html

Distrito de Columbia

District of Columbia Department of Health Newborn Hearing Screening Program
825 North Capital Street NE, 3rd Floor
Washington, DC 20002
Tel: 202.671.5000

Maryland

Maryland Department of Health and Mental Hygiene
Office of Genetics and Children with Special Health Care Needs
Infant Hearing
201 West Preston Street, Room 423A
Baltimore, MD 21201
Tel: 410.767.6432
www.fha.state.md.us/genetics/inf_hrg.cfm

Nueva Jersey

New Jersey Department of Health and Senior Services
Early Hearing Detection and Intervention Program
50 East State Street, P.O. Box 364
Trenton, NJ 08625
Tel: 609.292.5676
www.nj.gov/health/fhs/ehdi/index.shtml

Nueva York

New York State Department of Health
Division of Family Health Early Intervention Program
Empire State Plaza
Corning Tower, Room 287
Albany, NY 12237
Tel: 518.473.7016
www.health.state.ny.us/community/infants_children/early_intervention/newborn_hearing_screening

Pensilvania

Pennsylvania Department of Health
Pennsylvania Newborn Hearing Screening and Intervention Program
Health and Welfare Building
7th and Forster Streets
7th Floor, East Wing
Harrisburg, PA 17108
Tel: 717.783.8143
www.dsf.health.state.pa.us/health/CWP/view.asp?A=179&QUESTION_ID=232585

Virginia

Virginia Department of Health
Virginia Early Hearing, Detection, and Intervention Program
109 Governor Street, 8th Floor
Richmond, VA 23219
Tel: 804.864.7713
www.vahealth.org/hearing

Virginia del Oeste

West Virginia Department of Health and Human Resources
Office of Maternal, Child, and Family Health
Right From The Start Project Department of Health
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.5388
www.wvdhhr.org/rfts/newbornhearing.asp



BIBLIOGRAFÍA

Advisory Committee on Heritable Disorders and Genetic Diseases in Newborns and Children

www.hrsa.gov/heritabledisorderscommittee/

American Academy of Pediatrics, Newborn Screening Overview

www.medicalhomeinfo.org/screening/newborn.html

Centers for Disease Control and Prevention, Early Hearing Detection and Intervention Program

www.cdc.gov/ncbddd/ehdi

March of Dimes

www.marchofdimes.com

National Newborn Screening and Genetics Resource Center

genes-r-us.uthscsa.edu



Capítulo 5: Asesoramiento genético

Como parte del equipo de atención médica, los asesores genéticos brindan información y asistencia a las familias afectadas por un trastorno genético o en riesgo presentar uno. También funcionan como un recurso central de información sobre los trastornos genéticos para otros profesionales médicos, para los pacientes y para el público en general. Este capítulo ofrece una descripción general de la función de los asesores genéticos y su método para educar a los padres y para identificar a los individuos/las familias en riesgo de enfermedades genéticas. También se suministran recursos a los pacientes.

5.1 LA FUNCIÓN DEL ASESOR O CONSEJERO GENÉTICO

Un asesor genético recopila y analiza antecedentes familiares y los patrones hereditarios a fin de calcular la probabilidad de reaparición de un trastorno genético y de ayudar a identificar a las familias que presentan riesgo de reaparición del mismo. El asesor también brinda información acerca de las pruebas genéticas y los procedimientos relacionados. Los asesores reciben capacitación para presentar información compleja y difícil de comprender sobre los riesgos genéticos, las pruebas y los diagnósticos relacionados a los pacientes y las familias. Los asesores genéticos pueden ayudar a las familias a comprender el significado de las enfermedades genéticas en un contexto cultural, personal y familiar. También explican las diferentes alternativas y pueden sugerir remisiones a servicios educativos, servicios de representación, grupos de ayuda, otros profesionales médicos y servicios en la comunidad o a nivel estatal. Los consejeros funcionan como un recurso central de información sobre los trastornos genéticos para otros profesionales médicos, para los pacientes y para el público en general. (Consulte el *Anexo O: Cómo entender sus genes: una guía sobre el asesoramiento genético.*)

5.2 EL PROCEDIMIENTO DE ASESORAMIENTO GENÉTICO

Por lo general, el objetivo de una sesión de asesoramiento genético es:

- Aumentar la comprensión de la familia sobre la enfermedad genética en cuestión.
- Analizar las opciones disponibles para el tratamiento de la enfermedad y los riesgos y beneficios de otras alternativas y pruebas adicionales.
- Ayudar al individuo y a su familia a identificar las herramientas psicosociales necesarias para sobrellevar los posibles desenlaces clínicos.
- Disminuir la ansiedad de la familia.

Por lo general, se llevan a cabo varias sesiones de asesoramiento genético, y como mínimo, una sesión antes y otra después de las pruebas. En la primera sesión, el asesor determinará el motivo por el cual la familia o el individuo buscan asesoramiento genético; identificará la información que desean obtener en la sesión; recopilará y registrará los antecedentes médicos familiares y por último evaluará y dejará asentados los antecedentes psicosociales y médicos del paciente.

Entre los temas que se pueden analizar durante una sesión de asesoramiento previa a las pruebas se encuentra la manifestación clínica de la enfermedad que el paciente corre riesgo de tener, el patrón de transmisión genética de la enfermedad; la probabilidad de reaparición; las pruebas disponibles y sus limitaciones; las opciones reproductivas y los procedimientos de seguimiento, según sea necesario. También se responden las preguntas generales relacionadas al tratamiento o terapia sugeridos. El asesor también puede ofrecer remisiones a especialistas en relación con problemas que estén fuera del alcance de las prácticas de asesoramiento genético.

Si el paciente decide someterse a las pruebas genéticas, el asesor genético es generalmente la persona que actúa como punto de contacto y comunica los resultados. La sesión posterior a las pruebas implica mucho más que la presentación de información médica y por lo general se



concentra en ayudar a las familias a sobrellevar las consecuencias emocionales, psicológicas, médicas, sociales y económicas del resultado de las pruebas. Aquí se tratan los asuntos psicológicos como la negación, la ansiedad, la ira, la tristeza, el sentimiento de culpa o la necesidad de culpar a otra persona y si es necesario, se remite al paciente a un asesoramiento psicosocial más profundo. El paciente o la familia puede recibir información sobre los grupos de ayuda y otros recursos en la comunidad.

Si la prueba genética da un resultado positivo, es posible que se sugiera a otros familiares someterse a la misma prueba. La recomendación del asesor para evaluar el riesgo genético en otros familiares es una cuestión que se puede discutir. Podría ser necesario remitir a dichos familiares a otros asesores genéticos por cuestiones geográficas u otras restricciones.

Al finalizar la última sesión de asesoramiento genético, es posible que el paciente reciba un resumen escrito de los temas principales analizados. Por lo general, este resumen se envía como carta y sirve posteriormente como un registro permanente de la información analizada. El resumen también puede incluir información adicional que haya estado disponible después de la última sesión. El paciente puede compartir la carta con otros miembros de su familia o con proveedores de atención médica.



5.3 EDUCACIÓN DEL PACIENTE

Muchos pacientes confían mucho en sus médicos generales de cabecera en lo que se refiere a la información relacionada con su afección. Sin embargo, en general, los pacientes necesitan información que los proveedores no tienen a su alcance. Antes de brindarle material educativo a sus pacientes, los médicos deben estar seguros de que la información esté actualizada y haya sido publicada por una fuente fidedigna.

A los pacientes les gusta recibir libros y folletos, incluso aquellos con conocimientos en el uso de Internet. Los grupos de representación de pacientes suelen brindar la información de mejor calidad y más actualizada. Las organizaciones a continuación representan excelentes fuentes de información sobre las enfermedades genéticas y pueden ser muy útiles para los pacientes.

Genetic Alliance

4301 Connecticut Avenue, NW, Suite 404
 Washington, DC 20008
 Tel: 202.966.5557
 Fax: 202.966.8553
 Correo electrónico: info@geneticalliance.org
www.geneticalliance.org

Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)

P.O. Box 8126
 Gaithersburg, MD 20898
 Tel: 888.205.2311
 TTY: 888.205.3223
 Fax: 240.632.9164
 Correo electrónico: GARDinfo@nih.gov
www.genome.gov/health/gard

Genetics Home Reference

Reference and Web Services
 National Library of Medicine
 8600 Rockville Pike
 Bethesda, MD 20894
 Tel: 888.346.3656
 Fax: 301.496.2809
 Correo electrónico: custserv@nlm.nih.gov
www.ghr.nlm.nih.gov

National Organization of Rare Diseases (NORD)

55 Kenosia Avenue, P.O. Box 1968
 Danbury, CT 06813
 Tel: 203.744.0100
 TTY: 203.797.9590
 Fax: 203.798.2291
 Correo electrónico: orphan@rarediseases.org
www.rarediseases.org

BIBLIOGRAFÍA**American College of Medical Genetics, Newborn Screening Act Sheets and Confirmatory Algorithms**

www.acmg.net/resources/policies/act/condition-analyte-links.htm

Genetic Alliance Disease InfoSearch

www.geneticalliance.org/dis

International Society of Nurses in Genetics

www.isong.org

March of Dimes

www.marchofdimes.com (Spanish at www.nacersano.org)

MedlinePlus

www.nlm.nih.gov/medlineplus

National Human Genome Research Institute–Health

www.genome.gov/health

National Society of Genetic Counselors (NSGC)

www.nsgc.org





Capítulo 6: Remisión a un especialista en genética

Los proveedores de atención médica deben remitir el paciente a un especialista en genética si sospechan que el paciente presenta riesgo de o tiene un trastorno genético. Los especialistas en genética identifican las pruebas adecuadas que deben ordenar, analizan los antecedentes familiares y brindan al paciente a quien le han diagnosticado un trastorno genético información sobre el tratamiento y los desenlaces clínicos a largo plazo. Si es necesario, el especialista remitirá el paciente a otros especialistas médicos. Este capítulo ofrece una descripción general de los aspectos que se deben tener en cuenta a la hora de decidir si es necesario remitir el paciente a un especialista en genética.

Varios motivos podrían indicar una remisión o consulta con un especialista en genética. En términos generales, se debe considerar la remisión a un especialista en genética si se sospecha una enfermedad hereditaria. Los síntomas que pueden indicar la presencia de un trastorno hereditario se detallan en la Sección 2.2: alertas que indican enfermedades genéticas. Hay pautas clínicas específicas disponibles para algunas enfermedades como cáncer o diabetes.

6.1 CUÁNDO REMITIR EL PACIENTE A UN ESPECIALISTA EN GENÉTICA

Se debe considerar la remisión a un especialista en genética cuando el paciente reúne cualquiera de los siguientes criterios:

6.1.1 *Antecedentes familiares*

- Uno o más miembros de la familia tiene retraso mental, discapacidad de desarrollo, una enfermedad hereditaria o un defecto de nacimiento o congénito.
- Uno o más miembros de la familia ha muerto a edad temprana por una afección médica conocida o desconocida.
- Uno o más miembros de la familia tiene una enfermedad de aparición a edad adulta como afecciones cardiovasculares, demencia o cáncer, en particular si el trastorno empieza en un adulto joven.
- El paciente o la pareja quiere someterse a pruebas u obtener más información sobre las enfermedades genéticas de mayor frecuencia en su grupo étnico.

6.1.2 *Retraso en el crecimiento y desarrollo*

- Aquellas personas que tienen o sospechan tener hijos con retraso en el desarrollo que pueda estar asociado a un trastorno hereditario o a un defecto congénito.
- Padres cuyo hijo tiene una enfermedad genética diagnosticada en la detección sistemática neonatal.

6.1.3 *Problemas de reproducción*

- Mujeres interesadas en someterse a pruebas genéticas o detección sistemática.
- Mujeres que han perdido varios embarazos o cuyos bebés han muerto durante su infancia.
- Personas que consideran que su trabajo, estilo de vida o antecedentes médicos implican un riesgo para el desenlace clínico de un embarazo; los motivos comunes de inquietud incluyen la exposición a radiación, medicamentos, drogas ilegales, productos químicos o infecciones.
- Parejas con un vínculo familiar cercano como los primos hermanos.
- Mujeres embarazadas cuyas ecografías o análisis de sangre indican que su embarazo tiene un alto riesgo de presentar ciertas complicaciones o defectos congénitos.



El especialista en genética puede brindar asistencia de diferentes formas: una consulta formal o informal, una sesión de asesoramiento genético o una evaluación genética. El especialista en genética puede realizar una evaluación precisa de la enfermedad genética o confirmar el



diagnóstico. El diagnóstico inicial se determina con una prueba genética o una combinación de pruebas, exámenes clínicos y antecedentes familiares. Los especialistas en genética pueden sugerir opciones de tratamiento o remisiones a especialistas, según sea necesario; aconsejar al médico de cabecera del paciente sobre la enfermedad genética en cuestión, su pronóstico, tratamiento y desenlace clínico a largo plazo y también recomendar al paciente y a su familia material educativo al respecto.

Los principales especialistas en genética que se consideran para una remisión son genetistas clínicos y asesores genéticos. Si bien estos especialistas tienen una función fundamental en el diagnóstico de un trastorno genético y en la educación de los miembros de la familia, es posible que se requiera la intervención de otros especialistas médicos como cirujanos, cardiólogos u oftalmólogos para realizar un tratamiento adecuado. También pueden considerarse necesarios los servicios de otros profesionales de la salud como nutricionistas, asistentes sociales, psicólogos o fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales. Los requisitos de remisión varían según el sistema. Por lo general, para una remisión se requiere la siguiente información:

- Datos del paciente.
- Nombre y dirección de quien hace la remisión.
- Motivo de la remisión.
- Información sobre el diagnóstico presuntivo (si se conoce).
- Antecedentes familiares.

BIBLIOGRAFÍA SELECCIONADA

GeneTests

www.genetests.org

March of Dimes, Genetics and Your Practice

www.marchofdimes.com/gyponline/index.bm2

National Cancer Institute, Cancer Genetics Service Directory

www.cancer.gov/search/genetics_services

National Society of Genetic Counselors

www.nsgc.org/resourcelink.cfm



Capítulo 7: Consecuencias psicológicas y sociales

Un trastorno genético no solo afecta la condición física, sino también la salud mental y social del paciente y su familia. El hecho de entender los aspectos únicos de la información genética y de anticiparse a las reacciones posteriores a las pruebas genéticas puede ayudar, establecer un método para minimizar la angustia y aumentar al máximo los beneficios tanto para el paciente como para su familia. Las remisiones a especialistas o servicios de apoyo también pueden contribuir a mejorar la salud psicológica del paciente y su familia.

La naturaleza personal y permanente de las enfermedades genéticas puede generar diferentes emociones que incluyen la sensación de culpa, impotencia y temor. Los especialistas como los asesores genéticos, asistentes sociales o psicólogos, así como los miembros de los grupos de ayuda, pueden contribuir considerablemente a los pacientes y sus familias a medida que sobrellevan estos difíciles asuntos.

7.1 INFORMACIÓN GENÉTICA Y OTRA INFORMACIÓN MÉDICA

Con frecuencia la información genética se considera diferente a la demás información médica. Algunos creen que la información genética es particularmente confidencial dada su naturaleza predictiva y sus posibles consecuencias para otros miembros de la familia y, por este motivo, genera problemas sociales muy particulares. Esta teoría ha llevado a crear diferentes políticas para proteger la información genética y evitar que forme parte de los registros médicos de un paciente. Otros creen que la información genética es como cualquier otra información médica y que se deberían aplicar los mismos parámetros de privacidad, protección y confidencialidad que se aplica a toda la información médica. De hecho, ellos creen que al tratar la información genética de manera diferente al resto de la información médica, podrían surgir discrepancias no intencionales.

Sin tener esto en cuenta, tanto la información médica genética como la médica no genética:

- Tiene la posibilidad de ayudar o perjudicar a los pacientes y se debe tener en cuenta al tomar decisiones sobre la salud del paciente.
- Es compleja y requiere una comunicación reflexiva y crítica de los riesgos y las incertidumbres.
- Surgirá en su práctica, por lo que es fundamental analizar cómo responderá a ciertas preguntas inevitables, algunas de las cuales pueden implicar decisiones difíciles.

Inquietudes que pueden ser específicas para la información genética:

- Suministra información sobre los miembros de una familia y sus parientes; la divulgación de este tipo de información puede afectar directamente a los demás miembros de la familia.
- Puede implicar el incumplimiento con políticas de privacidad que deberán tenerse en cuenta y tratarse en forma proactiva.

7.2 VÍNCULOS FAMILIARES AFECTADOS DE POR VIDA

El diagnóstico de una enfermedad genética tiene un poderoso efecto sobre las familias. Al igual que otras enfermedades crónicas, podrían requerir tratamiento de por vida y no tener cura. Además, tienen implicaciones para la salud de los parientes. Así que el diagnóstico para un miembro de la familia podría significar que otros parientes corren el riesgo, incluso si no presentan ningún síntoma en el momento. Además de las consecuencias médicas, los trastornos

genéticos conllevan desafíos emocionales y consideraciones reproductivas especiales. Las familias podrían sentir inquietud sobre opciones difíciles de tratamiento, la probabilidad de que los futuros hijos hereden la enfermedad y decisiones sobre pruebas prenatales y neonatales.



7.3 LAS CONSECUENCIAS DE UN DIAGNÓSTICO GENÉTICO

El impacto psicosocial de un trastorno genético varía según la naturaleza del mismo, la relación de una persona con el individuo afectado y las personalidades individuales. Cada familia es diferente y es difícil predecir las reacciones ante un diagnóstico genético. Sin embargo, es recomendable pensar de antemano sobre algunas de las posibles reacciones a fin de estar preparados y reducir al mínimo la angustia.

7.3.1 *Pacientes*

Un diagnóstico genético puede representar un gran beneficio para el paciente. Si la enfermedad es un trastorno poco común, y el paciente y su familia han pasado años sin saber de qué se trataba o cuál es su causa, el diagnóstico puede ayudar a darle sentido a la situación. Un diagnóstico puede ayudar a mejorar las opciones de tratamiento y permitir el acceso a los servicios de apoyo. Además, otros miembros de la familia pueden tomar decisiones sobre sus propias vidas.

Sin embargo, un diagnóstico genético también puede generar reacciones negativas. Una reacción común es que la ciencia de la genética es un área confusa y puede ser frustrante. Los pacientes que reciben el diagnóstico de una enfermedad genética pueden considerarse "fallados" o interpretar el diagnóstico como algo que los llevará a una situación que no pueden manejar. Un diagnóstico genético puede generar inquietudes sobre el estigma.

La reacción ante un diagnóstico varía según cada individuo y depende de muchos factores como la edad, el sexo, la educación, la religión y la cultura. Los profesionales de la salud deben estar al tanto de estas diferencias y comprender los antecedentes del paciente con el fin de comunicarse con eficacia.

7.3.2 *Padres*

Es comprensible que el diagnóstico de una enfermedad genética sume tensión a una relación. Los padres con un hijo afectado tienden a enfrentar dificultades a la hora de tomar decisiones sobre la planificación familiar ya que saben que sus futuros hijos tienen la probabilidad de heredar la enfermedad. Según el tipo de enfermedad, los padres también podrían enfrentar decisiones difíciles en cuanto a las pruebas prenatales y a la posible interrupción de un embarazo. La magnitud de estas decisiones y sus consecuencias afectan a ambos individuos y a la relación que los une. Es posible que los padres se sientan culpables debido a la naturaleza hereditaria de las enfermedades genéticas.

7.3.3 *Familia.*

Dada la condición compartida de la información genética, es importante tener en cuenta la unidad familiar. Los familiares no afectados no deben dejarse de lado en caso de una enfermedad genética. Cuando se le diagnostica una enfermedad a un miembro de la familia, los demás que no la tienen suelen sentirse culpables porque la enfermedad hereditaria ha afectado a uno de sus seres queridos y no a ellos mismos. Si una persona presenta una enfermedad en edad adulta, es posible que su pareja no afectada cambie su percepción. El diagnóstico puede provocar la ruptura de la comunicación. En algunas ocasiones, los hermanos de los niños con necesidades especiales sienten un cierto rechazo ya que los padres podrían dedicar más tiempo y esfuerzo a quien sufre una enfermedad genética. Es importante incluir a los miembros no

afectados de la familia en el cuidado de los individuos con necesidades especiales para ayudarles a examinar sus propios los problemas emocionales. Los adultos a quienes les diagnostican una enfermedad genética y que desean tener hijos, podrían tener que considerar la probabilidad de tener un hijo afectado, y su capacidad para cuidarlo.

Cuando una prueba genética es predictiva, otros miembros de la familia podrían malinterpretar los resultados y tomarlos como un diagnóstico en lugar de un indicador de riesgo de la afección en cuestión. Es importante recordar que los resultados de las pruebas genéticas son complejos y que no es fácil para el paciente o su familia entenderlos por completo. En algunos casos, el resultado de una prueba genética puede indicar un estado de riesgo para otros miembros de una familia que no desean saber esta información, lo que podría invadir su autonomía o privacidad.

La carga financiera de una enfermedad genética crónica también puede provocar tensiones entre los miembros de una familia. Una familia cuya situación económica ya se encuentra comprometida puede sentir una enorme carga al considerar los costos asociados con el cuidado de un niño con necesidades especiales. Las remisiones a los servicios de apoyo adecuados son esenciales en ayudar a disminuir el estrés causado por un diagnóstico genético. Los grupos de representación, los departamentos de salud estatales y la Patient Advocate Foundation son todas organizaciones que pueden servir de punto de partida para los servicios de apoyo.

Por lo general, los grupos de apoyo o representación y los recursos de la comunidad pueden brindarle a los pacientes con enfermedades genéticas y a sus familias una fuente de apoyo constante. Los grupos de apoyo ofrecen un foro en el que las personas comparten experiencias sobre el cuidado del familiar afectado, cómo sobrellevar un diagnóstico nuevo, cómo obtener atención médica u otros servicios y cómo recuperarse. Los miembros de los grupos de apoyo son quienes mejor saben lo que significa vivir con un diagnóstico genético y sentir la necesidad de recibir información actualizada y precisa. Al permanecer conectados con su comunidad, los individuos afectados pueden luchar contra los sentimientos de aislamiento que con frecuencia rodean a las familias que viven con una condición genética.

7.3.4 Comunidades.

Las pruebas genéticas también pueden afectar a la comunidad en general. La genética ha sido utilizada en el pasado para estigmatizar y discriminar contra ciertos grupos étnicos o ciertas razas, y para las comunidades marginadas o con poco derecho a servicios con frecuencia las investigaciones genéticas son algo en que desconfían. Podrían pensar que los resultados de las pruebas genéticas, como la detección sistemática neonatal, se usan para segregar a sus comunidades. Estos temores suelen vincularse a otras dificultades como la disponibilidad de servicios y seguro médico, la comunicación y las barreras culturales para navegar el sistema de salud.

Algunos grupos no consideran su condición como una discapacidad sino como un aspecto más de su estilo de vida. Por ejemplo, los sordos podrían resistirse a pruebas de audición por este motivo. En general, es recomendable comprender las comunidades a las que pertenecen sus pacientes para poder ofrecerles la información y alternativas de un modo que fomente la confianza.



7.4 MECANISMOS PARA SOBRELLEVAR UNA SITUACIÓN

Cuando se le diagnostica una enfermedad genética a un recién nacido, sus padres podrían sentirse abrumados con preocupación por su hijo. Algunas de las reacciones comunes incluyen temor, confusión y angustia por el hecho de que su hijo no sea "normal", sensación de culpa de haber hecho algo para provocar esta enfermedad, ira por la falta de una solución o la idea de que el otro progenitor tiene la culpa.



El hecho de que no exista un tratamiento o una cura médica suele dejar perplejos a los padres. Esto se suma a la preocupación de los padres sobre su capacidad para cuidar al niño. La manera en que los proveedores médicos reaccionan afecta en gran medida el modo en que los padres sobrellevan los sentimientos negativos y puede ayudarlos a concentrarse en los desafíos y en las bendiciones que trae el recién nacido.

Las siguientes sugerencias pueden ayudar a los proveedores de atención médica a ayudar a los padres de familia a sobrellevar el nacimiento de un niño con una enfermedad congénita:

- Durante las visitas de rutina, concentrarse en el bienestar general del bebé y no solamente en la enfermedad genética. Comentar sobre la personalidad del bebé, los patrones alimenticios y otros rasgos personales. Recordar siempre que el recién nacido, en primer lugar, es un bebé y, en segundo lugar, es un bebé con necesidades especiales.
- Brindar expectativas realistas para el futuro y modelos para sobrellevar las situaciones. Es probable que familiares y amigos de los padres les hagan muchas preguntas (sin malas intenciones) y los padres estarán mejor preparados para responderlas si ellos mismos las han formulado de antemano.
- Explicar el factor genético de la enfermedad de manera que lo puedan comprender. Evaluar la posibilidad de remitir a los padres a un especialista en genética.
- Enfatizar que usted entiende la dificultad de la situación y reconocer que cada progenitor tiene su propia forma de sobrellevar el estrés que implica cuidar a un bebé con necesidades especiales. Podría ser útil que las familias compartan sus sentimientos con otras personas. Las remisiones a asistentes o trabajadores sociales, psicólogos o grupos de ayuda podrían facilitarlos.
- Identificar recursos, como los grupos de ayuda, que se concentren en la enfermedad en cuestión. Los grupos de ayuda pueden ayudar a que las familias se sobrepongan a la sensación de aislamiento que a menudo está asociada con las enfermedades genéticas poco comunes, ofrecen experiencia personal sobre el cuidado de bebés con la misma enfermedad, ofrecen información sobre las expectativas para los bebés afectados y sugieren mecanismos para sobrellevar las situaciones que ayudan a los padres y hermanos a adaptarse a nuevos desafíos.

BIBLIOGRAFÍA SELECTA

Burke W, Fryer-Edwards K, and Pinsky LE (eds). 2001. Genetics in Primary Care (GPC): Training Program Curriculum Materials.

genes-r-us.uthscsa.edu/resources/genetics/primary_care.htm

Genetic Alliance

www.geneticalliance.org

National Organization for Rare Diseases

www.rarediseases.org

Organizations for Support Groups & Information (Genetic/Rare Conditions)

www.kumc.edu/gec/support/grouporg.html#specific

The Patient Advocate Foundation

www.patientadvocate.org





Capítulo 8: Implicaciones éticas, legales y sociales

En los últimos diez años, han surgido muchos problemas éticos, legales y sociales (ELSI, por sus siglas en inglés) relacionados con las pruebas y las investigaciones genéticas. Para que las pruebas genéticas se usen en forma segura y adecuada, los problemas éticos, legales y sociales se deben analizar con los pacientes para que estén al tanto de los riesgos y beneficios. Este capítulo ofrece una breve descripción general sobre las inquietudes principales de ELSI relacionadas con las pruebas genéticas.

Han surgido inquietudes en torno al uso y posible uso indebido de la información genética. Estas inquietudes se relacionan con una variedad de usos indebidos: desde la validez analítica y clínica de una prueba genética, al posible estigma que implica llevar una diferencia genética, hasta el deber de divulgar la información a los miembros de la familia potencialmente afectados.

8.1 DESCRIPCIÓN DE LAS IMPLICACIONES ÉTICAS, LEGALES Y SOCIALES

Para proteger a los pacientes contra angustia adicional, los proveedores de atención médica deben estar al tanto de los problemas éticos, legales y sociales pertinentes relacionados con la genética en el ámbito de la atención médica. Los especialistas en genética podrían aclarar algunas inquietudes o dudas de los pacientes en torno a estos problemas.

8.1.1 *Cómo comunicar los resultados de las pruebas.*

Es fundamental que los resultados de las pruebas genéticas se comuniquen al paciente de un modo claro, sencillo y compasivo. Dado que muchas pruebas genéticas no indican un resultado positivo o negativo, sino un pronóstico de riesgo o un resultado potencialmente inconcluso, es muy importante que el paciente comprenda el alcance de la información que sugiere la prueba genética. Los resultados deben comunicarse únicamente a las personas autorizadas mediante consentimiento de la persona que se sometió a la prueba. La forma de comunicación debe elegirse por adelantado (por ejemplo, por teléfono o en persona) para minimizar el riesgo de que los resultados se compartan con personas u organizaciones no autorizadas. Bajo ninguna circunstancia se deben entregar resultados con identificación personal a individuos o entidades externos, como empleadores, compañías de seguro o agencias del gobierno, sin el consentimiento por escrito de la persona que se ha sometido a la prueba.

8.1.2 *Pruebas sin intervención médica.*

Varias empresas ofrecen pruebas genéticas en forma directa al público, sin la participación de un médico. Las personas que consideran someterse a estas pruebas sin intervención médica deben ser cautelosas y se les recomienda analizar esta opción con su médico. Algunas de estas empresas pueden valerse del temor de las personas, ofrecer pruebas de poca utilidad clínica o incluso no contar con las licencias o certificaciones adecuadas.

8.1.3 *Deber de divulgación.*

Los resultados de una prueba genética podrían tener consecuencias para los miembros de la familia del paciente. No obstante, los proveedores de atención médica tienen un deber con el paciente que se somete a la prueba de no divulgar los resultados a otros miembros de la familia sin el consentimiento del paciente, salvo en circunstancias extremas. Si el profesional médico cree que algún miembro de la familia corre riesgo, podría recomendarle al paciente que comparta los resultados de la prueba con otros miembros de la familia. Por lo general, las familias no están de acuerdo con que el médico informe a los miembros afectados sin su consentimiento, aún cuando la enfermedad es fácil de prevenir. El deber de información varía según el estado, y los tribunales han fallado de manera diferente según el caso.

La American Society of Human Genetics sugiere que la divulgación de los resultados a personas en riesgo es aceptable cuando:

- El intento de convencer al paciente para que comunique la información no tuvo éxito.
- El daño es muy probable, serio, inminente y previsible.
- Se puede identificar a los familiares en riesgo.
- La enfermedad se puede prevenir o hay disponibles estándares médicos aceptados para tratamientos o pruebas de detección.
- El daño que causa la falta de divulgación supera el daño de la divulgación.



8.1.4 *Discriminación genética.*

Cuando alguien considera someterse a una prueba genética, las probabilidades de discriminación basada en información genética suele ser una de las inquietudes principales que se manifiesta. Este temor puede afectar la decisión de la persona para utilizar los servicios de pruebas genéticas. Dado que, por lo general, los resultados de las pruebas genéticas de un individuo se incluyen en su expediente médico o historia clínica, los pacientes deben tener presente que los resultados podrían estar disponibles para otros.

El 21 de mayo de 2008, el Presidente Bush promulgó la Ley de No discriminación por información genética (GINA, por sus siglas en inglés). Como la primera ley importante de derechos humanos civiles del nuevo siglo, la ley GINA protege a los individuos contra la discriminación basada en información genética por parte de las aseguradoras médicas y los empleadores. Las disposiciones de la ley con respecto a aseguradoras médicas entraron en vigencia 12 meses después de la fecha de aprobación, en mayo de 2009; mientras que las protecciones laborales entraron en vigencia 18 meses después, en noviembre de 2009.

En resumen, la ley GINA prohíbe a las compañías de seguro médico negar cobertura o modificar las primas basándose en información genética o requerir que una persona se someta a una prueba genética. Del mismo modo, se prohíbe a los empleadores usar la información genética para tomar decisiones relacionadas con contrataciones, despidos o ascensos. La ley también limita el derecho de un empleador a solicitar, requerir o comprar la información genética de un empleado. La ley GINA no aplica a los seguros de vida, discapacidad o atención médica a largo plazo. Antes de la imposición de protección federal de la ley GINA, más de 40 estados habían establecido legislación que prohíbe la discriminación por información genética. Sin embargo, el alcance de estas medidas de protección varía de un estado a otro. La ley GINA no anula las protecciones de mayor alcance en las regulaciones de algunos estados.

Además del temor a la discriminación a nivel laboral o por parte de las compañías de seguro médico, los miembros de algunos grupos suelen temer que su información genética se use para estigmatizarlos. Los proveedores de atención médica deben estar conscientes de que algunos grupos podrían desconfiar las pruebas genéticas como herramientas médicas.

8.1.5 *Consentimiento informado.*

Para garantizar que el paciente comprenda los riesgos y los beneficios de sus alternativas en atención médica, el consentimiento informado es una parte importante del proceso de decisiones médicas. Antes de obtener el consentimiento de un paciente que está pensando en someterse a pruebas genéticas, se deben analizar detenidamente y comprender los siguientes temas:

- Los riesgos, limitaciones y beneficios de someterse o no a las pruebas.
- Las alternativas a las pruebas genéticas.
- Los detalles del proceso de las pruebas (como, qué tipo de muestras se requieren, la precisión de la prueba y el tiempo que demoran los resultados).
- La privacidad y confidencialidad de los resultados de las pruebas.
- La naturaleza voluntaria de las pruebas.

- Las posibles consecuencias relacionadas con los resultados, entre ellas: (1) el impacto sobre la salud; (2) las reacciones emocionales y psicológicas; (3) las opciones de tratamiento o prevención; y (4) las ramificaciones para la familia.

8.1.6 Confidencialidad.

La información genética tiene incalculables consecuencias para el individuo y su familia. La privacidad de la información es un gran motivo de inquietud para los pacientes, en particular, para aquellos que necesitan o requieren acceso a esa información. Para proteger la información genética y evitar que se incluya en el expediente médico de un paciente, algunas personas pagan el costo de las pruebas de su propio bolsillo.

8.1.7 Impacto psicosocial.

Cada individuo responde de manera diferente ante las noticias de los resultados de su prueba genética, ya sean positivos o negativos. Dado que ninguna reacción puede considerarse correcta o errónea, los profesionales médicos deben abstenerse de juzgar y ayudar a los pacientes a comprender los resultados de la prueba en relación con su salud, las intervenciones o seguimiento disponibles y los riesgos inherentes para su familia. Un individuo puede reaccionar ante la información genética a diferentes niveles: individual, familiar o comunitario y de sociedad. El paciente se debe remitir a un asesor genético, psicólogo o asistente social según sea necesario.

8.1.8 Problemas de reproducción.

La información genética se usa rutinariamente para asistir en las decisiones sobre la reproducción y la atención médica. Entre los factores de riesgo para las enfermedades genéticas que se pueden tener en cuenta para las pruebas genéticas antes de la concepción o durante la etapa prenatal, se encuentran: edad avanzada de la madre, antecedentes familiares, múltiples abortos espontáneos o la exposición a drogas y alcohol. Dado que estos procedimientos tienen riesgos y beneficios, los padres deben considerar las opciones y analizarlas detenidamente con un médico o un asesor genético. Los proveedores de atención médica deben tomar una postura que no dirija, sino que apoye la decisión de los pacientes.

8.1.9 Valores sociales.

La información genética puede generar dudas sobre la responsabilidad personal, las decisiones personales en oposición al destino o el determinismo genético y los conceptos de salud y enfermedad. Los factores personales, los valores familiares y las creencias culturales y comunitarias influenciarán las respuestas a estas preguntas. La información genética puede provocar que una persona cambie su estilo de vida o su conducta para reducir el riesgo o la gravedad de la enfermedad; mientras que otra persona puede decidir hacer otra cosa. Los profesionales médicos deben respetar y estar muy consciente de los valores sociales y culturales y deben trabajar con el paciente para definir las medidas más adecuadas según los resultados de la prueba genética y la atención de seguimiento.

8.1.10 Utilidad de las pruebas.

La aplicación práctica de las pruebas genéticas dependerá de la interpretación correcta de los resultados de las pruebas y de su utilidad para determinar la atención médica y el tratamiento. Sin embargo, para algunas enfermedades genéticas, la utilidad de los resultados de las pruebas genéticas puede resultar limitada si no existe un tratamiento disponible o si los resultados no



son concluyentes. Estos temas se deben analizar con el paciente o los padres del paciente cuando se está pensando en una prueba genética. Incluso cuando se considere que una prueba no tenga utilidad a nivel médico, el paciente o su familia podría beneficiarse de ella. Se deben consultar las pautas clínicas para determinar el tratamiento y la atención médica de seguimiento recomendados.

8.1.11 Validez de la prueba.

Antes de decidir realizar una prueba genética, se deben considerar diferentes preguntas relacionadas con su validez. Por lo general, la validez analítica y clínica de una prueba se mide en términos de especificidad, sensibilidad y valor predictivo. Esta información se debe compartir con el paciente a medida que considera si la prueba es adecuada para él o ella. Dado que la mayoría de las pruebas genéticas se ofrecen en forma de servicios, no están aprobadas por la Administración de Medicamentos y Alimentos (FDA, por sus siglas en inglés). Sin embargo, las pruebas genéticas (al igual que todas las pruebas clínicas de laboratorio) deben realizarse en laboratorios certificados por Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) u otras entidades certificadas por el gobierno.

BIBLIOGRAFÍA SELECTA

American Medical Association. "Why physicians should know the legal and ethical issues raised by genetic information and technology." *Genethics*. 2000.

American Society of Human Genetics. Professional disclosure of familial genetic information. *American Journal of Human Genetics*. 1998; 62: 474-483.
www.ashg.org/pdf/pol-29%20.pdf

Coalition for Genetic Fairness

www.geneticfairness.org

Lehmann LS, Weeks JC, Klar N, et al. Disclosure of familial genetic information: perceptions of the duty to inform. *American Journal of Medical Genetics*. 2000; 109(9): 705-711.

March of Dimes, Genetics and Your Practice

www.marchofdimes.com/gyponline/index.bm2

U.S. Department of Energy. Human Genome Project. Ethical, Legal, and Social Issues

www.ornl.gov/sci/techresources/human_genome/research/elsi.shtml



Capítulo 9: Testimonios de pacientes y perfiles de usuarios

En este capítulo aparecen cuatro historias reales sobre el cáncer hereditario, la detección sistemática neonatal, una enfermedad de aparición en la edad adulta y una historia familiar relatada desde el punto de vista de un paciente o usuario. El diagnóstico de una enfermedad genética es un proceso prolongado y desafiante que implica múltiples médicos y visitas al consultorio, exámenes, pruebas y meses o años de estrés e incertidumbre. La falta de tratamiento o intervenciones eficaces puede ser muy frustrante y difícil de comprender. Sin embargo, un diagnóstico genético también puede mejorar las decisiones bien informadas y aliviar el estrés de lo desconocido. También puede fomentar un estilo de vida saludable y brindar información para la planificación familiar. Estos relatos pueden ayudar tanto a los profesionales médicos como a los pacientes a comprender los problemas que han enfrentado pacientes y familias afectados por enfermedades genéticas y aprender a sobrellevarlos personalmente.

9.1 CÁNCER DE MAMA Y DE OVARIO HEREDITARIOS

Mi abuela, mi padre y yo tenemos cáncer de mama, y nuestras historias están totalmente vinculadas.

A mi abuela le diagnosticaron cáncer de mama cuando tenía casi 40 años, se sometió a una mastectomía y ¡vivió hasta los 95 años! Ella fue una inspiración.

La mayoría de las personas no saben que los hombres también pueden tener cáncer de mama. Papá detectó su cáncer de mama en el año 2001. Mientras se duchaba, sintió un bulto en la mama o parte izquierda del pecho. El médico confirmó que el bulto era sospechoso. Se sometió a una mamografía y luego a una mastectomía para eliminar el cáncer. Al poco tiempo, le diagnosticaron cáncer de próstata y se sometió a 40 tratamientos de radiación en ocho semanas. Ambos cánceres, de mama y próstata, tenían un vínculo genético. A los pocos años, le diagnosticaron cáncer de vejiga. Afortunadamente, este cáncer fue detectado a tiempo y lo eliminaron y a partir de ese momento, ha seguido sin cáncer. Mi padre ahora tiene 78 años y sigue siendo una persona fuerte.

Tras la aparición de los cánceres de mi padre, su oncólogo le realizó una prueba para detectar la mutación del gen BRCA2 y, tras el resultado positivo, determinó que era portador. Mis hermanos y yo también nos sometimos a la prueba para saber si éramos portadores. A mi me dio positivo para el gen BRCA2, lo que implica un 85 por ciento de riesgo de cáncer de mama en cualquier etapa de la vida para las mujeres.

El oncólogo me dio sugerencias de gran valor. Me recomendó grupos de apoyo, en donde encontré respuestas muy útiles a mis muchas preguntas sobre mis riesgos y opciones. Analicé mis opciones y, teniendo en cuenta mi mutación del gen BRCA, decidí someterme a una mastectomía bilateral con reconstrucción inmediata. Elegí a dos excelentes cirujanos plásticos para que me realizaran la técnica DIEP, un procedimiento de reconstrucción avanzada que, sin implantes, deja enteras las mamas de la mujer con su propio tejido vivo, blando y cálido. No siento que haya perdido mis senos... pero sí el riesgo de cáncer de mama.

El cirujano dijo que ya me puedo considerar una persona curada. Aún me someto a exámenes de mama con regularidad, aunque mi probabilidad de cáncer se redujo a un 1 a 2 por ciento, que es incluso inferior a la probabilidad un 8 a un 12 por ciento de la población en general, me siento bien porque sé que hice todo lo posible para prevenir el cáncer.

Si analizo mis antecedentes familiares, no puedo dejar de pensar que somos muy fuertes, y que todos somos, en mayor o menor parte, sobrevivientes. Gracias a los avances en investigaciones clínicas, se ha podido mejorar el futuro de muchos niños y de todos los portadores de la mutación del gen BRCA.

9.2 EL VALOR DE LA DETECCIÓN SISTEMÁTICA NEONATAL

El 14 de abril volvimos a casa con nuestro bebé de 7 libras, 5 onzas (3.19 kg). Tras una semana agotadora pero llena de felicidad, levantándonos a alimentarlo a las 4 a.m., con pocas horas de sueño, nos llamó el pediatra para informarnos que una de las pruebas de detección sistemática



neonatal realizadas con la muestra de sangre de nuestro recién nacido había dado un resultado de mutación positiva. Mi esposo y yo creímos que se trataba de un error ya que nuestro hijo, Miguel, era un bebé totalmente sano y se mostraba muy contento.

El resultado positivo indicaba el riesgo de una enfermedad llamada homocistinuria. La semana siguiente, llevamos a Miguel nuevamente al hospital para repetir las pruebas. La segunda prueba volvió a dar un resultado positivo. Ya no había dudas, Miguel tenía esta enfermedad, a pesar de que todo indicaba que era un bebé totalmente sano. El médico nos dijo que los niños con esta enfermedad genética poco común no pueden metabolizar los excesos de proteína, y que para que Miguel pudiera tener una vida normal, tendría que limitarse a una dieta con baja cantidad de proteínas. Tenía tantas preguntas sobre el futuro de Miguel. ¿Qué diferencias tendrá con otros niños? ¿Tendrá un retraso en el desarrollo? ¿Podrá caminar, hablar e ir a la escuela con otros niños?

Tras hablar con otros padres cuyos niños también tenían homocistinuria, con varios pediatras, con un genetista en un centro médico a dos horas de distancia y con especialistas en nutrición, nos sentimos más seguros sabiendo que podíamos cuidar a Miguel para que tenga una infancia normal. Hoy hace casi 10 años que Miguel lleva una dieta baja en proteínas y su enfermedad está bajo control. Ahora está en quinto grado, y es un niño muy inteligente y activo. Le va bien en la escuela, juega al fútbol, al béisbol y hace todas las cosas que hace un niño de 10 años: fiestas de cumpleaños, Little League y Boy Scouts. Gracias a que la enfermedad de Miguel se detectó tan a tiempo, pudimos adaptar su dieta para evitar la aparición y el desarrollo de sus síntomas.

9.3 HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA

Siempre fui una persona activa y muy enérgica como cualquier otra persona. Casi nunca iba al médico, y no tuve ningún síntoma de problemas crónicos.

Al poco tiempo de cumplir los 40 años, empecé a darme cuenta que me dolían las articulaciones. Pero supuse que era parte de la edad. Un año después, empecé a sentirme peor. Me sentía cansado y tenía dolor abdominal de vez en cuando. Luego fui a una consulta de rutina con mi médico de cabecera. Después de una serie de pruebas y consultas con especialistas, los resultados de un análisis de sangre indicaron que tenía un nivel muy elevado de hierro. Una biopsia del hígado confirmó que tengo hemocromatosis hereditaria.

Para comprender los riesgos para mi propia salud y la probabilidad de que mis familiares desarrollen esta enfermedad, hice una consulta con un asesor genético y me sometí a una prueba genética. Después de esta consulta y de mis investigaciones, estoy empezando a comprender lo que significa tener hemocromatosis hereditaria. Ahora sé que esta es una enfermedad relativamente común de aparición en edad adulta y que puede asociarse con muchas complicaciones graves como afecciones cardíacas, diabetes, cirrosis hepática y artritis. Me considero un afortunado al recibir este diagnóstico a una edad relativamente joven, antes de que se desarrollara alguna de las complicaciones más graves. Ahora me someto a flebotomías periódicas (un procedimiento similar a la donación de sangre) para evitar que se acumule el hierro en mi cuerpo y perjudicar mis órganos. Gracias a este tratamiento, tengo más posibilidades de vivir una vida normal y más prolongada.

9.4 DIABETES TIPO 2

Tenía 42 años cuando me diagnosticaron diabetes tipo 2. Durante aproximadamente un año tuve infecciones recurrentes de la piel, pero al principio no les di importancia. Y como no tenía seguro médico, postergaba la obligación de ver a un médico. Al tiempo me di cuenta de que tenía sed constantemente, aún bebiendo mucha agua o otras bebidas. A pesar de consumir más líquido de lo normal y de tener un apetito normal, perdí 40 libras (18 kg aprox.). Finalmente, las molestias en la piel empeoraron a tal grado que tuve que ir a la sala de emergencias, donde me diagnosticaron diabetes tipo 2. Al parecer, hacía tiempo que tenía esta enfermedad.

Desde el día del diagnóstico, he aprendido mucho sobre mi familia y la diabetes tipo 2. Ahora entiendo que aparentemente la diabetes tipo 2 es causada por una combinación de factores genéticos y del medio ambiente. El riesgo más alto de diabetes debería haber sido detectado mucho antes. Solo era cuestión de que mi médico y yo nos diéramos cuenta que mi abuelo, mi madre y dos primos míos tienen diabetes, para saber que mi riesgo era mayor en comparación con otra persona sin antecedentes familiares.

Además, me hubiese ayudado mucho saber que mi adoración por los dulces y por las comidas grasosas sumada a mi tendencia de sobrepeso aumentaron considerablemente mi riesgo. De haber conocido mis factores de riesgo antes, podría haber cuidado y controlado mejor mi salud. Podría haber hecho más ejercicio y modificado mi alimentación, lo que podría haber retrasado o incluso prevenido la aparición de la enfermedad o al menos reducido su gravedad. Además, yo podría haber actuado más rápido al reconocer los síntomas de la diabetes. Conocer tus antecedentes familiares te ayuda a identificar los riesgos que tienes para ciertas enfermedades y probablemente te permita tomar medidas para evitar o retrasar su aparición.





Capítulo 10: Servicios y recursos genéticos

Este capítulo contiene información de contacto específicamente sobre los recursos y proveedores de servicios genéticos en los diferentes estados que conforman la región de Nueva York y el Atlántico Medio. Además, se incluye la información de contactos de los grupos regionales de colaboración en genética y detección sistemática neonatal (Genetics and Newborn Screening Regional Collaborative Groups), así como una selección de recursos a nivel nacional.

RECURSOS EN DELAWARE

Niños con necesidades médicas especiales

Delaware Health and Social Services
655 Bay Road, Suite 216
Dover, DE 19903
Tel: 302.741.2980
www.dhss.delaware.gov/dph/chca/dphcshcn.html

Maternal and Child Health (Title V)

Delaware Health and Social Services
655 Bay Road, Suite 216
Dover, DE 19903
Tel: 302.741.2980
www.dhss.delaware.gov/dhss

Newborn Screening Laboratory

Delaware Health and Social Services, Division of Public Health
Delaware Public Health Laboratory
30 Sunnyside Road
P.O. Box 1047
Smyrna, DE 19977
Tel: 302.223.1520
www.dhss.delaware.gov/dhss/dph/chca/dphnsp1.html

Newborn Screening Follow-up

Delaware Health and Social Services
655 Bay Road, Suite 216
Dover, DE 19903
Tel: 302.744.4544

Detección sistemática auditiva para recién nacidos (Newborn Hearing Screening)

Delaware Health and Social Services
655 Bay Road, Suite 216
Dover, DE 19903
Tel: 302.744.4544
www.dhss.delaware.gov/dhss/dph/chca/dphn/hsp1.html

Programa de servicios genéticos del estado (State Genetic Services Program)

Delaware Health and Social Services
655 Bay Road, Suite 216
Dover, DE 19903
Tel: 302.741.2990

Family Voices of Delaware

Tel: 888.835.5669
www.familyvoices.org/states.php?state=DE

March of Dimes: Delaware Chapter

236C North James Street, Tower Office Park
Newport, DE 19804
Tel: 302.225.1020
www.marchofdimes.com/delaware

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA DE DELAWARE

Alfred I. duPont Hospital for Children

Division of Medical Genetics
1600 Rockland Road
Wilmington, DE 19899
Tel: 302.651.5916
www.nemours.org/service/genetics.html

RECURSOS EN EL DISTRITO DE COLUMBIA

Niños con necesidades especiales de atención médica

Community Health Administration
825 North Capitol Street, NE, 3rd Floor
Washington, DC 20002
Tel: 202.671.5000

Maternal and Child Health (Title V)

District of Columbia Department of Health
Community Health Administration
825 North Capitol Street, NE, 3rd Floor
Washington, DC 20002
Tel: 202.442.9333

Newborn Screening Testing and Follow-up

District of Columbia Department of Health
Newborn Screening Program
825 North Capitol Street, NE, 3rd Floor
Washington, DC 20002
Tel: 202.650.5000

Newborn Hearing Screening

District of Columbia Department of Health
Newborn Hearing Screening Program
825 North Capitol Street, NE, 3rd Floor
Washington, DC 20002
Tel: 202.671.5000

Programa de servicios genéticos

District of Columbia Department of Health
Genetics Program/Maternal and Child Health
825 North Capitol Street, NE, 3rd Floor
Washington, DC 20002
Tel: 202.727.7667

Family Voices of DC

Tel: 202.230.8201
www.familyvoices.org/states.php?state=DC



March of Dimes: District of Columbia Chapter

2700 South Quincy Street, Suite 220
Arlington, VA 22206
Tel: 703.824.0111
www.marchofdimes.com/marylandmetrodc

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN EL DISTRITO DE COLUMBIA

Children's National Medical Center

111 Michigan Avenue, NW
Washington, DC 20010
Tel: 202.476.2187
www.childrensnational.org/DepartmentsandPrograms/default.aspx?Id=378&Type=Dept&Name=Genetics%20and%20Metabolism

Georgetown University Hospital

3800 Reservoir Road, NW, 2 PHC
Washington, DC 20007
Tel: 202.444.8518
www.georgetownuniversityhospital.org/body.cfm?id=601

RECURSOS EN MARYLAND

Niños con necesidades médicas especiales

Maryland Department of Health and Mental Hygiene
Office for Genetics and Children with Special Healthcare Needs
201 West Preston Street, Room 319
Baltimore, MD 21201
Tel: 410.767.6730

Maternal and Child Health (Title V)

Maryland Department of Health and Mental Hygiene 201 West Preston Street, Room 317 Baltimore, MD 21201 Tel: 410.767.6713
www.dhmh.state.md.us

Newborn Screening Laboratory

Maryland Department of Health and Mental Hygiene
Division of Newborn and Childhood Screening
201 West Preston Street, Room 1A6
Baltimore, MD 21201
Tel: 410.767.6099
www.fha.state.md.us/genetics/newprog.cfm

Newborn Screening Follow-up

Maryland Department of Health and Mental Hygiene
Office for Genetics and Children with Special Healthcare Needs
201 West Preston Street, Room 319
Baltimore, MD 21201
Tel: 410.767.6730
www.fha.state.md.us/genetics/newprog.cfm

Newborn Hearing Screening

Maryland Department of Health and Mental Hygiene
Office for Genetics and Children With Special Healthcare Needs
Infant Hearing Program
201 West Preston Street, Room 423A
Baltimore, Maryland 21201
Tel: 410.767.6432
www.fha.state.md.us/genetics/inf_hrg.cfm

State Genetic Services Program

Maryland Department of Health and Mental Hygiene
Office for Genetics and Children with Special Healthcare Needs
201 West Preston Street, Room 319
Baltimore, MD 21201
Tel: 410.767.6730
www.fha.state.md.us/genetics

Family Voices of Maryland

Tel: 800.394.5694 Tel: 410.768.9100
www.familyvoices.org/states.php?state=MD

March of Dimes: Maryland Chapter

175 West Ostend Street, Suite C Baltimore, MD 21230 Tel: 410.752.7990
www.marchofdimes.com/marylandmetrodc

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN MARYLAND

The Johns Hopkins Children's Center

600 North Wolfe Street
Baltimore, MD 21287
Tel: 410.614.6112
www.hopkinschildrens.org

University of Maryland Hospital for Children

22 South Greene Street
Baltimore, MD 21201
Tel: 800.492.5538
www.umm.edu/pediatrics/ped-genetics.htm

RECURSOS EN NUEVA JERSEY

Niños con necesidades médicas especiales

New Jersey Department of Health and Senior Services

Special Child Health Services

50 East State Street, P.O. Box 364

Trenton, NJ 08625

Tel: 609.984.0755

www.state.nj.us/health/fhs/sch/index.shtml

Maternal and Child Health (Title V)

New Jersey Department of Health and Senior Services

Division of Family Health Services

50 East State Street, P.O. Box 364

Trenton, NJ 08625 Tel: 609.292.4043

www.state.nj.us/health/fhs/index.shtml

Newborn Screening Laboratory

New Jersey Department of Health and Senior Services

Public Health and Environmental

Laboratories Newborn Genetic and

Biochemical Screening Program

Health and Agriculture Building

Market & Warren Streets, P.O. Box 371

Trenton, NJ 08625

Tel: 609.292.4811

www.state.nj.us/health/fhs/nbs/index.shtml

Newborn Screening Follow-up

New Jersey Department of Health and Senior Services

Division of Family Health Services

50 East State Street, P.O. Box 364

Trenton, NJ 08625

Tel: 609.943.4792

www.state.nj.us/health/fhs/nbs/index.shtml

Newborn Hearing Screening

New Jersey Department of Health and Senior Services

Early Identification and Monitoring Program

50 East State Street, P.O. Box 364

Trenton, NJ 08625

Tel: 609.292.5676

www.nj.gov/health/fhs/ehdi/index.shtml

State Genetic Services Program

New Jersey Department of Health and Senior Services

Newborn Screening and Genetic Services Program

50 East State Street, P.O. Box 364

Trenton, NJ 08625

Tel: 609.292.1582

www.state.nj.us/health/fhs/nbs/genetic.shtml

Family Voices of New Jersey

Statewide Parent Advocacy Network

35 Halsey Street, 4th Floor

Newark, NJ 07102

Tel: 973.642.8100

www.spannj.org/familywrap/familyvoices.htm

March of Dimes: New Jersey Chapter

5 Cedar Brook Drive

Cranbury, NJ 08512

Tel: 609.655.7400

www.marchofdimes.com/newjersey

Pregnancy Healthline (Teratogen Services)

Southern New Jersey Perinatal Cooperative

2500 McClellan Avenue, Suite 110

Pennsauken, NJ 08109

Tel: 856.665.6000

Tel: 888.722.2903

www.snjpc.org/programs/healthline.html

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN
NUEVA JERSEY

Bristol Myers-Squibb Children's Hospital at

Robert Wood Johnson University Hospital

1 Robert Wood Johnson Place

New Brunswick, NJ 08903

Tel: 732.235.9386

www.bmsch.org

**Children's Hospital at St. Peter's University
Hospital**

254 Easton Avenue

New Brunswick, NJ 08901

Tel: 732.745.6659

www.saintpetersuh.com

Children's Regional Hospital at Cooper

3 Cooper Plaza

Camden, NJ 08103

Tel: 856.968.7255

www.cooperhealth.org/content/childrens_Genetics.htm



The Joseph M. Sanzari Children's Hospital at Hackensack University Medical Center

30 Prospect Avenue
 Hackensack, NJ 07601
 Tel: 201.996.2000
www.thechildrenshospitalhumc.net/s123/index.asp?lob=123

St. Joseph's Children's Hospital

703 Main Street
 Paterson, NJ 07503
 Tel: 973.754.2500
www.stjosephshealth.org

University of Medicine and Dentistry of New Jersey/University Hospital

150 Bergen Street
 Newark, NJ 07103
 Tel: 973.972.3300
www.theuniversityhospital.com

RECURSOS EN NUEVA YORK

Niños con necesidades médicas especiales

New York State Department of Health
 Division of Family Health
 Corning Tower, Room 890
 Albany, NY 12237
 Tel: 518.474.2001
www.health.state.ny.us/community/special_needs

Maternal and Child Health (Title V)

New York State Department of Health Family and Community
 Health Division of Family Health
 Corning Tower, Room 890
 Albany, NY 12237
 Tel: 518.473.7922
www.health.state.ny.us/community

Newborn Screening Laboratory

New York State Department of Health
 Wadsworth Center
 Newborn Screening Program
 P.O. Box 509
 Albany, NY 12201
 Tel: 518.473.7552
www.wadsworth.org/newborn

Newborn Screening Follow-up

New York State Department of Health
 Wadsworth Center
 P.O. Box 509
 Albany, NY 12201
 Tel: 518.486.4949
www.wadsworth.org/newborn

Newborn Hearing Screening

New York State Department of Health
 Early Intervention Program
 Corning Tower, Room 287
 Albany, NY 12237
 Tel: 518.473.7016
www.health.state.ny.us/community/infants_children/early_intervention/newborn_hearing_screening

State Genetic Services Program

New York State Department of Health
 Wadsworth Center
 P.O. Box 509
 Albany, NY 12201
 Tel: 518.474.7148
www.wadsworth.org/newborn/genes/index.htm

Family Voices of New York

Tel: 518.474.0570
www.familyvoices.org/states.php?state=NY

March of Dimes: New York Chapter

515 Madison Avenue, 20th Floor
 New York, NY 10022
 Tel: 212.353.8353
www.marchofdimes.com/newyork

PEDECS (Teratogen)

University of Rochester Medical Center
 Department of Obstetrics and Gynecology
 601 Elmwood Avenue
 Rochester, NY 14642
 Tel: 585.275.3638

Pregnancy Risk Network (Teratogen)

124 Front Street
 Binghamton, NY 13905
 Tel: 800.724.2454 (NY only)
www.pregnancyrisknetwork.org

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN NUEVAYORK

Albany Medical Center

47 New Scotland Avenue
 Albany, NY 12208
 Tel: 518.262.5120
www.amc.edu/Patient/services/childrens/services/genetics.html

Beth Israel Medical Center

First Avenue at 16th Street
 New York, NY 10003
 Tel: 212.420.4179
www.wehealny.org/services/bi_genetics/index.html

Binghamton Genetic Counseling Program

Ferre Institute, Inc.
 124 Front Street
 Binghamton, NY 13905
 Tel: 607.724.4308
www.ferre.org/communitygenetics.htm

The Brooklyn Hospital Center

121 Dekalb Avenue
 Brooklyn, NY 11201
 Tel: 718.250.8000
www.tbh.org/Departments/ReproductiveGenetics.htm

Children's Hospital at Downstate

450 Clarkson Avenue
 Brooklyn, NY 11203
 Tel: 718.270.1625
www.downstate.edu/peds

Children's Hospital at Montefiore Medical Center

3415 Bainbridge Avenue
 Bronx, NY 10467
 Tel: 718.741.2323
www.montekids.org/services/genetics

City Hospital Center en Elmhurst

79-01 Broadway
 Elmhurst, NY 11373
 Tel: 718.334.5510
www.nyc.gov/html/hhc/html/facilities/elmhurst.shtml

Golisano Children's Hospital at Strong

601 Elmwood Avenue
 Rochester, NY 14642
 Tel: 585.275.5857
www.stronghealth.com/services/childrens/patientcare/genetics

Golisano Children's Hospital at University Hospital, SUNY Upstate Medical Center

750 East Adams Street
 Syracuse, NY 13210
 Tel: 315.464.4458
www.upstate.edu/gch/services/programs/genetic.php

Hagedorn Children's Pediatric Inpatient Center at Winthrop University Hospital

120 Mineola Boulevard
 Mineola, NY 11501
 Tel: 516.663.2657
www.winthrop.org

Harlem Hospital

135th Street at Lenox Avenue
 New York, NY 10037
 Tel: 212.939.1701
www.nyc.gov/html/hhc/html/facilities/harlem.shtml

Lincoln Medical and Mental Health Center

234 East 149th Street
 Bronx, NY 10451
 Tel: 718.579.5295
www.nyc.gov/html/hhc/html/facilities/lincoln.shtml

Long Island College Hospital

340 Henry Street
 Brooklyn, NY 11201
 Tel: 718.780.1772
www.wehealny.org/patients/lich_description.html

Maimonides Infants' and Children's Hospital of Brooklyn

4802 10th Avenue
 Brooklyn, NY 11219
 Tel: 718.283.7229
www.maimonidesmed.org/clinical.cfm?id=120

Maria Fareri Children's Hospital at Westchester Medical Center

95 Grasslands Road
 Valhalla, NY 10595
 Tel: 914.593.8900
www.worldclassmedicine.com/body_mfch.cfm?id=

Metropolitan Hospital Center

1901 First Avenue
 New York, NY 10029
 Tel: 212.423.6452
www.nyc.gov/html/hhc/html/facilities/metropolitan.shtml



Morgan Stanley Children's Hospital of New York-Presbyterian

3959 Broadway
New York, NY 10032
Tel: 212.305.6731
www.childrensnyp.org/mschony/genetics-services.html

The Mount Sinai Hospital

1 Gustave L. Levy Place
New York, NY 10029
Tel: 212.241.6947
www.mssm.edu/genetics

Nassau University Medical Center

2201 Hempstead Turnpike
East Meadow, NY 11554
Tel: 516.572.5717
www.ncmc.edu

New York Methodist Hospital

506 Sixth Street
Brooklyn, NY 11215
Tel: 718.780.3000
www.nym.org

New York-Presbyterian Hospital/Weill Cornell Medical Center

525 East 68th Street
New York, NY 10021
Tel: 212.746.1496
www.nyp.org

New York State Institute for Basic Research in Developmental Disabilities

1050 Forest Hill Road
Staten Island, NY 10314
Tel: 718.494.0600
www.omr.state.ny.us/ws/ws_ibr_resources.jsp

New York University Medical Center

550 First Avenue
New York, NY 10016
Tel: 212.263.5746
www.med.nyu.edu/pediatrics/genetics

Northeast Health

35 Lower Hudson Avenue
Green Island, NY 12183
Tel: 518.270.2172
www.nehealth.com

North Shore University Hospital

300 Community Drive
Manhasset, NY 11030
Tel: 516.365.3996
www.northshorelij.com/body.cfm?id=51

Queens Hospital Center

82-68th 164th Street
Jamaica, NY 11432
Tel: 718.334.4000
www.nyc.gov/html/hhc/html/facilities/queens.shtml

St. Luke's-Roosevelt Hospital Center

1000 Tenth Avenue
New York, NY 10019
Tel: 212.305.7983
www.wehealny.org/patients/slr_description.html

Saint Vincent's Catholic Medical Centers of New York

Saint Vincent's-Manhattan
170 West 12th Street
New York, NY 10011
Tel: 212.604.7000
www.svcmc.org/body.cfm?id=32&oTopID=11

Schneider Children's Hospital, Long Island Jewish Medical Center

269-01 76th Avenue New
Hyde Park, NY 11040
Tel: 718.470.3010
www.northshorelij.com/body.cfm?ID=63

SUNY at Stony Brook University Hospital

Nicolls Road and Health Sciences Drive
Stony Brook, NY 11794
Tel: 631.444.5437
www.stonybrookmedicalcenter.org/pediatrics/genetic_home.cfm

Women and Children's Hospital of Buffalo

219 Bryant Street
Buffalo, NY 14222
Tel: 716.878.7760
www.wchob.org/services/services_display.asp?SID=499&CID=9

RECURSOS EN PENNSILVANIA

Niños con necesidades médicas especiales

Pennsylvania Department of Health
Division of Children & Adult Health Services
P.O. Box 90, 7th Floor, East Wing
Harrisburg, PA 17108
Tel: 877.724.3258



Maternal and Child Health (Title V)

Pennsylvania Department of Health
Bureau of Family Health
P.O. Box 90, 7th Floor, East Wing (BFH)
Harrisburg, PA 17108
Tel: 877.724.3258
www.dsf.health.state.pa.us/health/site/default.asp

Pennsylvania Newborn Screening and Follow-up Program

Pennsylvania Department of Health
Bureau of Family Health Division of Newborn Screening
Health and Welfare Building
7th and Forster Streets,
7th Floor, East Wing
Harrisburg, PA 17120
Tel: 717.783.8143
www.dsf.health.state.pa.us/health/cwp/view.asp?a=179&q=232592

Newborn Hearing Screening

Pennsylvania Department of Health
Newborn Hearing Screening and Intervention Program
Health & Welfare Building
7th and Forster Streets,
7th Floor, East Wing
Harrisburg, PA 17108
Tel: 717.783.8143
www.dsf.health.state.pa.us/health/CWP/view.asp?A=179&QUESTION_ID=232585

State Genetic Services Program

Pennsylvania Department of Health
Division of Newborn Disease Prevention and Identification
7th and Forster Streets,
7th Floor, East Wing
Harrisburg, PA 17120 Tel: 877.724.3258
www.dsf.health.state.pa.us/health/cwp/view.asp?a=179&q=232529

Family Voices of Pennsylvania

Tel: 215.844.6641
www.familyvoices.org/states.php?state=PA

March of Dimes: Pennsylvania Chapter

1019 West 9th Avenue
King of Prussia, PA 19406
Tel: 610.945.6050
www.marchofdimes.com/pennsylvania

Magee Women's Hospital (Teratogen)

Women's Behavioral Health Care Program
University of Pittsburgh Medical Center
300 Halket Street Pittsburgh, PA 15213
Tel: 412.246.6564

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN
PENSILVANIA

Albert Einstein Medical Center

5501 Old York Road
Philadelphia, PA 19141
Tel: 215.456.7890
www.einstein.edu/facilities/aemc/index.html

Children's Hospital of Philadelphia

34th Street and Civic Center Boulevard
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215.590.1000
www.chop.edu/consumer/jsp/division/service.jsp?id=27693

Children's Hospital of Pittsburgh

3705 Fifth Avenue
Pittsburgh, PA 15213
Tel: 412.692.5325
www.chp.edu/CHP/genetic

Family Health Council of Central PA, Inc.

3461 Market Street, Suite 200
Camp Hill, PA 17011
Tel: 717.761.7380
www.fhccp.org/genetics.shtml

Family Planning Council

260 South Broad Street, Suite 1000
Philadelphia, PA 19102
Tel: 215.985.2600
www.familyplanning.org

Geisinger Medical Center

100 North Academy Avenue
Danville, PA 17822
Tel: 800.275.6401
www.geisinger.org/services/jwch/specialties/genetic_services/index.html

Magee Women's Hospital of the UPMC Health System

300 Halket Street
Pittsburgh, PA 15213
Tel: 412.641.1000
www.upmc.com/HospitalsFacilities/Hospitals/Magee/ObGynServices/MedicalGenetics/Pages/MedicalGenetics.aspx

Penn State Children’s Hospital at the Milton S. Hershey Medical Center

500 University Drive
 Hershey, PA 17033
 Tel: 800.243.1455
www.hmc.psu.edu/childrens/medservices/genetics.htm

St. Christopher’s Hospital for Children

East Erie Avenue & North Front Street
 Philadelphia, PA 19134
 Tel: 215.427.5000
www.stchristophershospital.com/CWSContent/stchristophershospital/ourServices/medicalServices/ClinicalGenetics.htm

Shriners Hospitals for Children – Erie

1645 West 8th Street
 Erie, PA 16505
 Tel: 800.873.5437
www.shrinershq.org/Hospitals/Erie

Thomas Jefferson University Hospital

1015 Walnut Street
 Philadelphia, PA 19107
 Tel: 215.955.6000
www.jeffersonhospital.org/article4240.html

Western Pennsylvania Hospital

4900 Friendship Avenue
 Pittsburgh, PA 15224
 Tel: 412.578.5000
www.wpahs.org/wph/services/index.cfm?mode=view&medicalspecialty=501

RECURSOS EN VIRGINIA

Niños con necesidades médicas especiales

Virginia Department of Health
 CSHCN Program Office of Family Health Services
 109 Governor Street, 8th Floor
 Richmond VA 23219
 Tel: 804.864.7708
www.vahealth.org/specialchildren

Maternal and Child Health (Title V)

Virginia Department of Health
 Policy and Assessment
 109 Governor Street, 7th Floor
 Richmond, VA 23218
 Janice M. Hicks, PhD
 Tel: 804.864.7662

Newborn Screening Laboratory

Virginia Department of Health
 Division of Child and Adolescent Health
 Pediatric Screening and Genetic Services
 109 Governor Street, 8th Floor
 Richmond, VA 23219
 Tel: 804.864.7712
www.vahealth.org/genetics

Newborn Screening Follow-up

Virginia Department of Health
 Newborn Screening Services
 109 Governor Street, 8th Floor
 Richmond, VA 23219
 Tel: 804.864.7712
www.vahealth.org/genetics

Newborn Hearing Screening

Virginia Department of Health
 Early Hearing, Detection and Intervention Program
 109 Governor Street, 8th Floor
 Richmond, VA 23219
 Tel: 804.864.7713
www.vahealth.org/hearing

State Genetic Services Program

Virginia Department of Health
 Pediatric Screening and Genetic Services
 109 Governor Street, 8th Floor
 Richmond, VA 23219
 Tel: 804.864.7712
www.vahealth.org/psgs/index.htm

Family Voices of Virginia

Tel: 202.494.8383
www.familyvoices.org/states.php?state=VA

March of Dimes: Virginia Chapter

10128-A West Broad Street
 Glen Allen, VA 23060
 Tel: 804.968.4120
www.marchofdimes.com/virginia

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN VIRGINIA

Children’s Hospital of the King’s Daughters
 601 Children’s Lane
 Norfolk, VA 23507
 Tel: 757.668.9723
www.chkd.org/Services/Genetics

Inova Health System

8301 Arlington Boulevard
Fairfax, VA 22031
Tel: 703.776.4001
www.inova.org/inova_fairfax_hospital/index.jsp

University of Virginia Children's Hospital

1215 Lee Street
Charlottesville, VA 22908
Tel: 434.924.2665
www.healthsystem.virginia.edu/UVAHealth/peds_genetics

VCU Health System Children's Medical Center

1001 East Marshall Street
Richmond, VA 23219
Tel: 804.828.7035
www.vcu.edu/pediatrics/overview/add_div.html#humgen

RECURSOS EN VIRGINIA DEL OESTE

Niños con necesidades médicas especiales

Children with Special Healthcare Needs Program
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.5388
www.wvdhhr.org/cshcn

Maternal and Child Health (Title V)

West Virginia Department of Health and Human Resources
Office of Maternal, Child, and Family Health
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.5388
www.wvdhhr.org/mcfh

Newborn Screening Laboratory

West Virginia Department of Health and Human Resources
Newborn Metabolic Screening Program
Office of Maternal, Child, and Family Health
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.3588
www.wvdhhr.org/labservices/labs/newborn/index.cfm

Newborn Screening Follow-up

West Virginia Department of Health and Human Resources Office of Maternal, Child, and Family Health Newborn Metabolic Screening Program
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.5388
www.wvdhhr.org/nbms

Newborn Hearing Screening

West Virginia Department of Health and Human Resources Office of Maternal, Child, and Family Health Right From The Start Project 350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 800.642.8522
www.wvdhhr.org/rfts/newbornhearing.asp

State Genetic Services Program

West Virginia Department of Health and Human Resources
Office of Maternal, Child, and Family Health
350 Capitol Street, Room 427
Charleston, WV 25301
Tel: 304.558.5388

Family Voices of West Virginia

Tel: 888.835.5669
www.familyvoices.org/states.php?state=WV

March of Dimes: West Virginia Chapter

3508 Staunton Avenue, SE, 2nd Floor
Charleston, WV 25304
Tel: 304.720.2229
www.marchofdimes.com/westvirginia

West Virginia University School of Medicine (Teratogen)

OB/GYN Department
P.O. Box 9186
Robert C. Byrd Health Science Center
Morgantown, WV 26506
Tel: 800.442.6692

REMISIONES/ESPECIALISTAS EN GENÉTICA EN VIRGINIA DEL OESTE

West Virginia University Children's Hospital

1 Medical Center Drive Morgantown, WV 26506
Tel: 304.598.4000
www.wvukids.com/index.html



RECURSOS REGIONALES

Health Resources and Services Administration
(HRSA) Regional Genetics and Newborn
Screening Collaboratives

**Heartland Genetics and Newborn
Screening Collaborative**

University of Oklahoma Health
Sciences Center 940 N.E. 13th Street, CHO
Room 2418 Oklahoma City, OK 73104 Tel:
405.271.8685
www.heartlandcollaborative.org

**Mountain States Genetics Regional
Collaborative Center**

8501 North Mopac Expressway, Suite 420
Austin, TX 78759
Tel: 303.978.0125
www.msgrcc.org

The New England Genetics Collaborative

University of New Hampshire
Durham, NH 03824
Tel: 603.862.3454
www.negenetics.org/index.html

NYMAC: New York – Mid-Atlantic Consortium for
Genetic and Newborn Screening Services

New York State Department of Health

Wadsworth Center, Room E-299
Albany, NY 12201
Tel: 518.486.2215
www.wadsworth.org/newborn/nymac

Region 4 Genetics Collaborative

Michigan Public Health Institute
2364 Woodlake Circle, Suite 180
Okemos, MI 48864
Tel: 517.381.8247
www.region4genetics.org

**Southeast Newborn Screening and
Genetics Collaborative**

Emory University
2165 North Decatur Road
Decatur, GA 30033
Tel: 404.778.8551
www.southeastgenetics.org

**Western States Genetic Services
Collaborative**

Hawai'i Department of Health Genetics
Program
741 Sunset Avenue
Honolulu, HI 96816
Tel: 808.733.9063
www.westernstatesgenetics.org/index.htm

RECURSOS NACIONALES

**Advisory Committee on Heritable
Disorders in Newborns and Children**

Health Resources and Services Administration
Genetic Services Branch
Maternal and Child Health Bureau
Parklawn Building
5600 Fishers Lane, Room 18A-19
Rockville, MD 20857
Tel: 301.443.1080

**Early Hearing Detection and Intervention
(EHDI) Program**

Centers for Disease Control and Prevention
National Center on Birth Defects and
Developmental Disabilities
Division of Human Development and
Disability Early Hearing Detection and
Intervention Program
1600 Clifton Road, Mail-Stop E-88
Atlanta, GA 30333
Tel: 404.498.3032

Family Voices, Inc.

2340 Alamo SE, Suite 102
Albuquerque, NM 87106
Tel: 888.835.5669
www.familyvoices.org

Genetic Alliance

4301 Connecticut Avenue, NW, Suite 404
Washington, DC 20008
Tel: 202.966.5557
www.geneticalliance.org

**National Coordinating Center for the
Genetics and Newborn Screening
Collaboratives**

American College of Medical Genetics
9650 Rockville Pike
Bethesda, MD 20814
Tel: 301-634-7127
www.nccrcg.org

National Newborn Screening and Genetics Resource Center

1912 West Anderson Lane, Suite 210
Austin, TX 78757
Tel: 512.454.6419
genes-r-us.uthscsa.edu/index.htm

RECURSOS PRENATALES/PARA EL EMBARAZO

March of Dimes

1275 Mamaroneck Avenue
White Plains, NY 10605
Tel: 914.997.4488
www.marchofdimes.com

National Healthy Mothers, Healthy Babies Coalition

2000 North Beauregard Street, 6th Floor
Alexandria, VA 22311
Tel: 703.837.4792
www.hmhb.org

National Newborn Screening and Genetics Resource Center

1912 West Anderson Lane, Suite 210
Austin, TX 78757
Tel: 512.454.6419
genes-r-us.uthscsa.edu

National Sudden Infant Death Resource Center

Georgetown University
P.O. Box 571272
Washington, DC 20057
Tel: 866.866.7437
www.sidscenter.org

Resolve: The National Infertility Association

1760 Old Meadow Road, Suite 500
McLean, VA 22102
Tel: 888.623.0744
www.resolve.org

Share Pregnancy and Infant Loss Support, Inc.

St. Joseph Health Center 300 First Capitol Drive
St. Charles, MO 63301
Tel: 800.821.6819
www.nationalshareoffice.com

RECURSOS PARA ENFERMEDADES GENÉTICAS ESPECÍFICAS

GeneTests

9725 Third Avenue NE, Suite 602
Seattle, WA 98115
Tel: 206.616.4033
www.genetests.org

Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)

P.O. Box 8126
Gaithersburg, MD 20898
Tel: 888.205.2311
TTY: 888.205.3223
Fax: 240.632.9164
Email: GARDinfo@nih.gov
www.genome.gov/10000409

Genetics Home Reference

Reference and Web Services
National Library of Medicine
8600 Rockville Pike
Bethesda, MD 20894
Tel: 888.346.3656
Fax: 301.496.2809
Email: custserv@nlm.nih.gov
www.ghr.nlm.nih.gov

National Organization for Rare Disorders (NORD)

55 Kenosia Avenue, P.O. Box 1968
Danbury, CT 06813
Tel: 800.999.6673
Tel: 203.744.0100
Fax: 203.798.2291
www.rarediseases.org

Organizaciones profesionales de genética

American College of Medical Genetics (ACMG)
9650 Rockville Pike
Bethesda, MD 20814
Tel: 301.634.7127
Fax: 301.634.7275
www.acmg.net

American Society of Human Genetics (ASHG)

9650 Rockville Pike
Bethesda, MD 20814
Tel: 800.HUM.GENE
Tel: 301.634.7300
www.ashg.org



**International Society of Nurses in Genetics,
Inc. (ISONG)**

461 Cochran Road, P.O. Box 246

Pittsburgh, PA 15228

Tel: 412.344.1414

Fax: 412.344.1599

Email: isongHQ@msn.com

www.isong.org

National Coalition for Health Professional

Education in Genetics (NCHPEG)

2360 West Joppa Road, Suite 320

Lutherville, MD 21093

Tel: 410.583.0600

Fax: 410.583.0520

www.nchpeg.org

**National Society of Genetic Counselors
(NSGC)**

401 North Michigan Avenue

Chicago, IL 60611

Tel: 312.321.6834

Fax: 312.673.6972

www.nsgc.org



Anexos

Anexo A. Conceptos básicos sobre genética

Anexo B. Los antecedentes familiares son importantes para su salud

Anexo C. Cuestionario sobre los antecedentes médicos familiares

Anexo D. Tarjeta para proveedores de atención médica

Anexo E. Patrones hereditarios

Anexo F. Anomalías cromosómicas

Anexo G. Pruebas genéticas

Anexo H. Detecciones sistemáticas y pruebas prenatales

Anexo I. Metodologías de pruebas genéticas

Anexo J. Detección sistemática (tamizaje) neonatal

Anexo K. Defectos congénitos o de nacimiento

Anexo L. La genética y el medio ambiente

Anexo M. Farmacogenómica y farmacogenética

Anexo N. Sistema integrado de datos de salud

Anexo O. Cómo entender sus genes: una guía sobre el asesoramiento genético

Anexo P. Competencia cultural en genética

Appendix Q. National Coalition for Health Professionals Education in

Genetics (NCHPEG): principios en genética para profesionales de la salud

Anexo R. Centros para el control y la prevención de enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés): competencias de genómica para todos los profesionales de salud pública y médicos

ANEXO A. INFORMACIÓN GENÉTICA BÁSICA

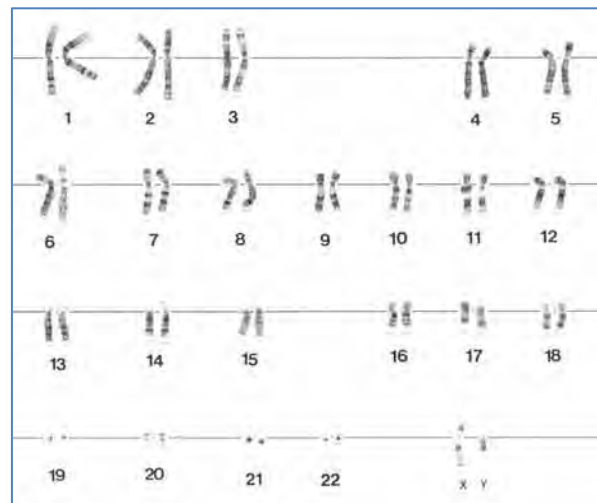
Las células representan el componente básico del cuerpo. Hay muchos tipos distintos de células con diferentes funciones. Estas células forman todos los órganos y tejidos del cuerpo. Prácticamente todas las células del organismo de una persona tienen el mismo ácido desoxirribonucleico (ADN). El ADN es el material hereditario de los seres humanos y de casi todo el resto de los organismos. La mayoría del ADN se encuentra en el núcleo celular (denominado ADN nuclear), pero existe una pequeña cantidad de ADN que se encuentra en las mitocondrias (denominado ADN mitocondrial).

El ADN contiene el código para crear y mantener todo organismo. El código se lee según el orden o la secuencia de cuatro bases químicas: la adenina (A), la citosina (C), la guanina (G) y la timina (T) del mismo modo en el que se unen las letras del abecedario para formar palabras, oraciones o párrafos. El ADN humano consta de aproximadamente tres mil millones de bases y más del 99 por ciento de esas bases son iguales en todas las personas.

Las bases de ADN se agrupan en pares, A con T y C con G para formar unidades llamadas "pares de bases". Cada base está unida a una molécula de azúcar y a una molécula de fosfato. En su conjunto, la base, el azúcar y el fosfato, se denominan "nucleótido". Los nucleótidos se disponen en dos largas cadenas que forman una espiral denominada una "doble hélice". La estructura de la doble hélice es como una escalera, con las pares de bases que atraviesan el medio como travesaños y las moléculas de azúcar y fosfato en los laterales.

Los genes son secciones pequeñas de la larga cadena de ADN. Son las unidades básicas funcionales y físicas de la herencia genética. En los seres humanos, el tamaño de los genes varía desde unos pocos cientos a dos millones de bases de ADN. El Human Genome Project (Proyecto del Genoma Humano) calcula que los seres humanos tienen entre 20,000 y 25,000 genes. Cada persona tiene dos copias de cada gen, una de cada progenitor. La mayoría de los genes son iguales en todas las personas, pero una pequeña porción de ellos (menos del 1 por ciento del total) varía un poco de una persona a otra. Los alelos son formas del mismo gen con alguna pequeña variación en su secuencia de bases de ADN. Estas pequeñas diferencias determinan los rasgos únicos de cada persona.

Los genes funcionan como instrucciones para la formación de moléculas llamadas "proteínas". Para su correcto funcionamiento, cada célula depende de miles de proteínas y necesita que cada una de ellas cumpla su función en el lugar y en el momento indicado. A veces, la modificación de un gen, conocida como "mutación", evita que una o más de estas proteínas funcionen correctamente. Esto puede provocar que las células o los órganos modifiquen o pierdan su funcionamiento, lo que puede desencadenar una enfermedad. Son las mutaciones, y no los genes en sí, las que causan enfermedades. Por ejemplo, cuando alguien dice que una persona tiene "el gen de la fibrosis quística", en realidad lo que quiere



decir es que tienen una versión mutada del gen CFTR, la cual causa la enfermedad. Todas las personas, incluso aquellas que no tienen fibrosis quística tienen una versión del gen CFTR.

Las secciones del ADN forman genes, y muchos genes juntos forman cromosomas. Cada persona hereda dos grupos de cromosomas (uno de cada progenitor), motivo por el cual todas las personas tienen dos copias de cada gen. Los seres humanos tienen 23 pares de cromosomas.

REFERENCIAS

National Library of Medicine *Genetics Home Reference*. **How can gene mutations affect health and development?**

www.ghr.nlm.nih.gov/handbook/mutationsanddisorders/mutationscausedisease

ANEXO B. LOS ANTECEDENTES FAMILIARES SON IMPORTANTES PARA SU SALUD



La mayoría de las personas sabe que puede reducir el riesgo de enfermedad si lleva una dieta saludable, hace ejercicio con regularidad y no fuma. Pero, ¿sabía usted que los antecedentes familiares pueden ser una de las mayores influencias en el riesgo de afecciones cardíacas, infartos, diabetes o cáncer? Si bien nadie puede cambiar su mapa genético, conocer sus antecedentes familiares puede ayudarle a reducir el riesgo de desarrollar problemas de salud.

Los miembros de una familia comparten sus genes, así como el medio ambiente, el estilo de vida y sus costumbres. Todos podemos reconocer rasgos como un cabello ondulado, hoyuelos, ser delgado o la destreza física que puede verse en la familia. Los riesgos de desarrollar enfermedades como asma, diabetes, cáncer o afecciones cardíacas también se pueden compartir entre los miembros de una familia. Los antecedentes de enfermedades familiares son únicos para cada persona. Los factores clave en los antecedentes familiares que pueden aumentar el riesgo son:

- Enfermedades que hayan ocurrido a una edad más temprana de lo común (10 a 20 años antes de la edad en que esta enfermedad suele afectar a otras personas).
- Enfermedades que aparecen en más de un familiar cercano.
- Enfermedades que por lo general no afectan a uno de los sexos en particular (por ejemplo, el cáncer de mama en un varón).
- Ciertas combinaciones de enfermedades dentro de una familia (por ejemplo, cáncer de mama y de ovarios o afecciones cardíacas y diabetes).

Si en su familia hay una o varias de estas características, es posible que sus antecedentes familiares contengan información importante sobre sus riesgos de ciertas enfermedades. Las personas con antecedentes familiares de cierta enfermedad pueden obtener incalculables beneficios si cambian su estilo de vida y se someten a pruebas de detección sistemática. Usted no puede cambiar sus genes, pero sí puede cambiar costumbres poco saludables como fumar, el sedentarismo o la mala alimentación. En muchos casos, adoptar un estilo de vida más saludable puede reducir el riesgo de enfermedades presentes en la familia. Las pruebas de detección sistemática (como las mamografías y las pruebas de detección de cáncer colorrectal) pueden detectar enfermedades en etapas incipientes, cuando es más fácil tratarlas. Las pruebas de detección sistemática también pueden detectar factores de riesgo como el colesterol alto o la presión arterial alta para reducir la probabilidad de sufrir una enfermedad.



CÓMO CONOCER SUS ANTECEDENTES FAMILIARES

Para saber cuáles son sus antecedentes familiares:

- Haga preguntas.
- Converse al respecto en las reuniones familiares.
- Consulte los certificados de defunción y los expedientes médicos de sus familiares, si es posible.

Reúna información sobre sus abuelos, padres, tías, tíos, sobrinos, hermanos e hijos. El tipo de información que debe reunir incluye:

- Afecciones médicas principales y causas de muerte.
- Edad a la aparición de la enfermedad y edad de muerte.
- Orígenes étnicos.

Anote la información y compártala con su médico. Su médico hará lo siguiente:

- Evaluará su riesgo de enfermedad según sus antecedentes familiares y otros factores de riesgo.
- Le recomendará cambios en su estilo de vida para ayudarlo a prevenir enfermedades.
- Le recetará pruebas de detección sistemática para detectar oportunamente las enfermedades.

Si su médico detecta un patrón de enfermedad en su familia, podría indicar la forma hereditaria de una enfermedad que se pasa de generación en generación. Su médico lo podría remitir a un especialista que lo ayudará a determinar si tiene la forma hereditaria de una enfermedad. Las pruebas genéticas también pueden ayudar a determinar si usted o algún miembro de la familia también corre ese riesgo. Aunque una persona tenga una enfermedad en forma hereditaria, se pueden tomar medidas para reducir el riesgo.

¿Qué sucede si no descubre antecedentes familiares de enfermedad?

Conocer los antecedentes médicos de la familia es una parte importante de un plan de bienestar para toda la vida. Aunque no tenga los antecedentes familiares de una afección médica en particular, todavía podría correr riesgo. El motivo es el siguiente:

- Su estilo de vida, su historia médica personal y otros factores determinan sus probabilidades de enfermarse.
- Es posible que no tenga conocimiento de enfermedades en algunos de los miembros de la familia.
- Algunos miembros de su familia pudieron haber fallecido jóvenes sin llegar a desarrollar una enfermedad crónica como una afección cardíaca, un infarto, diabetes o cáncer.

REFERENCIAS

Centers for Disease Control and Prevention. Family history is important for health.
www.cdc.gov/genomics/public/famhix/fs.htm

RECURSOS

Centers for Disease Control and Prevention, National Office of Public Health Genomics
www.cdc.gov/genomics

Genetic Alliance
www.geneticalliance.org/familyhealthhistory

National Society of Genetic Counselors
www.nsgc.org/consumer/familytree

U.S. Surgeon General's Family History Initiative
www.hhs.gov/familyhistory



ANEXO C. CUESTIONARIO SOBRE LOS ANTECEDENTES MÉDICOS DE LA FAMILIA

Estas tarjetas tienen el fin de ayudarlo a organizar la información sobre los antecedentes médicos de su familia antes de presentársela a su médico. Esta información también sirve como un recurso para el médico. Puede encontrar este material y otros recursos sobre antecedentes médicos familiares en www.geneticalliance.org/ccfh.

CUESTIONARIO SOBRE LOS ANTECEDENTES MÉDICOS DE LA FAMILIA

Instrucciones: complete el cuestionario a la derecha con sus datos y haga copias para que las completen otras personas. También puede completar una copia para aquellas personas que han fallecido o, que por algún motivo, no pueden completarla por sí mismos. La lista no incluye todas las afecciones médicas posibles. Muchas otras afecciones, incluso muchos problemas de salud mental y trastornos de un solo gen, también se transmiten en forma hereditaria.

REFERENCIAS**Genetic Alliance**

www.geneticalliance.org/ccfh

Instrucciones: Complete uno de estos cuestionarios con sus datos y haga copias para que otros las completen. También puede completar una copia para aquellas personas que han fallecido o que, por algún motivo, no pueden completarla por sus propios medios.

Nombre: _____ Fecha de hoy: _____

Lugar de nacimiento: _____ Fecha de nacimiento: _____

Si ha fallecido,
causa de muerte: _____ Fecha de defunción: _____

Grupo étnico: _____

<u>Historia médica</u>	<u>Sí</u>	<u>No</u>	<u>No estoy seguro</u>	<u>Edad de aparición</u>
Presión arterial alta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Colesterol elevado	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Enfermedad cardíaca o ataque cardíaco	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Accidente cerebrovascular	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Diabetes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Cáncer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Tipos _____				
Asma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Mal de Alzheimer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Defectos congénitos (de nacimiento)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Pérdida de la visión/audición	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Aborto espontáneo/Niño nacido muerto	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
¿Cuántos? _____				

Marque una:

____ Fumador ____ Ex fumador ____ No fumador ____ No lo sé

Otras afecciones médicas:



ANEXO D: TARJETA PARA LOS PROVEEDORES DE ATENCIÓN MÉDICA

Me preocupan mis antecedentes familiares en relación con: *(Marque todas las opciones que correspondan.)*

INQUIETUDES SOBRE LA SALUD/FACTORES DE RIESGO

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Enfermedad cardíaca o ataque cardíaco (infarto) | <input type="checkbox"/> Cáncer de mama |
| <input type="checkbox"/> Accidente cerebrovascular | <input type="checkbox"/> Cáncer de ovario |
| <input type="checkbox"/> Diabetes/Afección relacionada con el azúcar | <input type="checkbox"/> Cáncer de colon |
| <input type="checkbox"/> Presión arterial alta | <input type="checkbox"/> Cáncer de endometrio (uterino) |
| <input type="checkbox"/> Colesterol alto | <input type="checkbox"/> Otro tipo de cáncer: _____ |
| <input type="checkbox"/> Asma | <input type="checkbox"/> Salud mental: _____ |
| <input type="checkbox"/> Pérdida de la visión a edad temprana | <input type="checkbox"/> Retraso mental/Retraso en el desarrollo |
| <input type="checkbox"/> Pérdida de la audición a edad temprana | <input type="checkbox"/> Alzheimer/Demencia |
| <input type="checkbox"/> Afecciones genéticas: _____ | |

INQUIETUDES PRENATALES

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Defectos de nacimiento | <input type="checkbox"/> Aborto espontáneo/Mortinato (nacido muerto) |
| <input type="checkbox"/> Afecciones genéticas: _____ | |

Identifique a los miembros de su familia que tengan/hayan tenido las afecciones marcadas con un círculo e indique también la edad del diagnóstico, la edad actual o, en caso de ser un difunto, la edad y la causa de su defunción. (Use hojas adicionales si es necesario).

Parentesco	Enfermedad	Aparición (edad)	Edad actual	Edad/causa de la defunción
<i>Ejemplo:</i>				
<i>Hermano</i>	<i>Presión arterial alta</i>	<i>35</i>	<i>45</i>	
<i>Madre</i>	<i>Presión arterial alta</i>	<i>40</i>		<i>65, Accidente cerebrovascular</i>

Incluya información acerca de sus hijos, hermanos y hermanas, madre (familiares maternos: tías, tíos y abuelos) y padre (familiares paternos: tías, tíos y abuelos).



Cómo reconocer los riesgos presentes en la familia (alertas genéticas)

- ☑ Antecedentes familiares con trastornos conocidos en uno de los sexos
- ☑ Varios miembros de la familia afectados con el mismo trastorno o un trastorno similar
- ☑ Aparición de la enfermedad antes de la edad promedio
 - o Cáncer de mama, de ovario o de endometrio < 50 años (pre menopáusico)
 - o Cáncer de colon o de próstata < 50 años
 - o Accidente cerebrovascular o diabetes no insulino-dependiente < 50 años
 - o Demencia < 60 años
 - o Enfermedad coronaria < 55 años (hombres) y < 65 años (mujeres)
- ☑ Muerte cardíaca súbita de una persona aparentemente sana
- ☑ Manifestación multifocal o bilateral de la enfermedad en órganos pares
- ☑ Predisposición étnica a ciertas enfermedades genéticas

Pautas generales para la clasificación de riesgos

Riesgo alto

1. Enfermedad prematura en un familiar de primer grado (padres, hermanos o hijos)
2. Enfermedad prematura en un familiar de segundo grado (solo enfermedades coronarias)
3. Dos familiares de primer grado afectados
4. Un familiar de primer grado afectado con una enfermedad de aparición en edad adulta o desconocida y un familiar de segundo grado del mismo linaje con una enfermedad prematura
5. Dos familiares de segundo grado maternos o paternos de los cuales uno al menos presentó una aparición prematura de la enfermedad
6. Tres o más familiares maternos o paternos afectados
7. Antecedentes familiares con un "riesgo moderado" en ambas ramas del árbol genealógico

Riesgo moderado

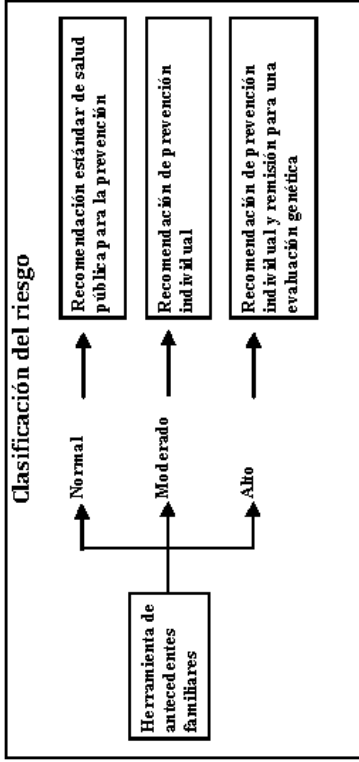
1. Un familiar de primer grado con aparición de la enfermedad en edad adulta o desconocida
2. Dos familiares de segundo grado del mismo linaje con aparición de la enfermedad en edad adulta o desconocida

Riesgo normal

1. Sin familiares afectados
2. Solo un familiar de segundo grado de una o ambas ramas afectado
3. Antecedentes familiares desconocidos
4. Persona adoptada con antecedentes familiares desconocidos

Scheuner et al., Am J Med Genet 1997; 71:315-324

Los antecedentes familiares que revelan la aparición de diferentes tipos principales de cáncer con un patrón de cáncer familiar se consideran de riesgo alto. Los antecedentes familiares que revelan la agrupación de enfermedades cardiovasculares con diabetes no insulino dependiente y coinciden con [síndrome metabólico] se consideran de riesgo alto.



Sitios Web con recursos para los antecedentes familiares

1. CDC's Office of Genomics and Disease Prevention – Using Family History to Promote Health (www.cdc.gov/genomics/famhistory/famhist.htm)
2. AMA Pocket-sized Pedigree Information (www.ama-assn.org/ama/pub/category/14399.html)
3. U.S. Surgeon General's Family History Initiative (www.hhs.gov/familyhistory/)
4. American Academy of Family Physicians (AAFP) Family History Resources (www.aafp.org)

ANEXO E. PATRONES HEREDITARIOS

Es importante conocer las leyes básicas de la herencia genética para comprender cómo se transmiten las enfermedades dentro de una familia. Los antecedentes médicos de una familia representan una valiosa herramienta para determinar cómo se transmiten las enfermedades de generación en generación.

Todas las personas tienen dos copias de casi todos los genes, una copia de la madre y la otra del padre. Los científicos han estudiado los genes humanos para comprender su funcionamiento normal y cómo los cambios en los genes cambian la forma en que funcionan. Algunos cambios son muy pequeños y no afectan el funcionamiento normal del gen. Por lo general, estos cambios se denominan polimorfismos en un solo nucleótido (SNP, por sus siglas en inglés, pronunciado "snips") o variantes de un gen. Otro tipo de modificación son las "mutaciones", que pueden afectar el funcionamiento de un gen y desencadenar una enfermedad.

En algunas afecciones, los miembros de una familia con la misma mutación genética pueden no tener los mismos síntomas. En otros casos, algunos individuos con diferentes mutaciones genéticas pueden tener características similares. Esto es porque la expresión genética no solo depende de los genes, sino también del medio ambiente.

Las enfermedades causadas por mutaciones en un solo gen por lo general se transmiten genéticamente en un patrón simple, según la ubicación del gen y si se necesitan una o dos copias normales del gen. Esto se conoce normalmente como "herencia mendeliana" ya que fue Gregor Mendel quien descubrió por primera vez estos patrones en plantas de guisantes. La mayoría de los trastornos de un solo gen son poco comunes, pero, en total, afectan a millones de personas en los Estados Unidos.

Los trastornos de un solo gen presentan varios modos básicos de transmisión genética: autosómico dominante, autosómico recesivo, X dominante o X recesivo. Sin embargo, no todas las enfermedades genéticas siguen estos patrones, y además existen otros modos de transmisión genética como el mitocondrial. (Consulte la tabla al final de esta sección.)

Las mutaciones dominantes se manifiestan cuando solo existe una copia de esa mutación. Por lo tanto, toda persona que herede una mutación dominante de una enfermedad, como la enfermedad de Huntington, desarrollará esa enfermedad. Las enfermedades genéticas dominantes tienden a ocurrir en todas las generaciones de una familia. Por lo general, cada persona afectada tiene un progenitor (padre/madre) afectado. Sin embargo, las mutaciones dominantes también pueden ocurrir en un individuo por primera vez, es decir, sin antecedentes familiares de dicha mutación (mutación espontánea).

Para desarrollar la enfermedad, las mutaciones recesivas necesitan dos copias de la mutación. Las enfermedades genéticas recesivas no suelen ocurrir en todas las generaciones de una familia afectada. Los progenitores de una persona afectada suelen ser portadores: personas que tienen la copia de un gen mutado pero que no quedan afectadas. Si ambos progenitores son portadores del mismo gen mutado, y ambos se lo pasan a su hijo, entonces el hijo queda afectado.

Los patrones hereditarios de los cromosomas sexuales (los cromosomas X y Y) son diferentes a los patrones de genes ubicados en autosomas (los cromosomas 1 a 22). Esto sucede, por lo

general, debido a que las mujeres tienen dos cromosomas X (XX), mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY). Por lo tanto, las mujeres tienen dos copias de cada gen ligado al cromosoma X, pero los hombres tienen una sola copia del gen ligado al cromosoma X y una sola copia del gen ligado al cromosoma Y. Las mujeres no tienen copias de los genes ligados al cromosoma Y.

Las enfermedades causadas por genes mutados ubicados en el cromosoma X pueden transmitirse genéticamente de modo dominante o recesivo. Dado que los hombres solo tienen un cromosoma X, cualquier gen mutado ligado a este cromosoma, dominante o recesivo, desarrollará una enfermedad. Dado que las mujeres tienen dos copias de los genes ligados al cromosoma X, no se ven afectadas si heredan la mutación monogénica recesiva de un gen ligado al cromosoma X. Para que una mujer desarrolle una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, ambas copias del gen deben haber mutado. Por lo general, en las familias con enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X, con frecuencia hay hombres que desarrollan la enfermedad en cada generación, pero no mujeres.

Sin embargo, para las enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X, la mutación en una sola copia de un gen ligado al cromosoma X implica el desarrollo de la enfermedad tanto en hombres como en mujeres. En familias con una enfermedad dominante ligada al cromosoma X, con frecuencia, tanto hombres como mujeres se verán afectados generación tras generación.

Una de las características más sorprendentes de la herencia ligada al cromosoma X es que el padre no puede transmitirles los rasgos ligados al cromosoma X a sus hijos varones: solamente pasan los cromosomas X a sus hijas y los cromosomas Y a sus hijos. Por el contrario, las madres transmiten sus genes ligados al cromosoma X tanto a sus hijos como a sus hijas.

Patrón hereditario	Características	Ejemplos de enfermedades
Autosómico dominante	Cada persona afectada suele tener un progenitor afectado; ocurre en todas las generaciones.	Enfermedad de Huntington, neurofibromatosis, acondroplasia, hipercolesterolemia familiar
Autosómico recesivo	Ambos progenitores de una persona afectada son portadores; no suele ocurrir en todas las generaciones.	Enfermedad de Tay-Sachs, anemia falciforme, fibrosis quística, fenilcetonuria (PKU)
X dominante	Las mujeres suelen estar más frecuentemente afectadas ya que esto afecta a todas las hijas pero a ningún hijo de un hombre afectado; si la madre está afectada, puede afectar a hombres y mujeres de la misma generación.	Raquitismo hipofosfatémico (raquitismo resistente a la vitamina D), deficiencia de ornitina transcarbamilasa
X recesivo	Los hombres suelen estar más frecuentemente afectados; suele haber hombres afectados en todas las generaciones.	Hemofilia A, distrofia muscular de Duchenne
Mitocondrial	Afecta tanto a hombres como a mujeres, pero solo lo transmiten las mujeres porque todas las mitocondrias de los niños provienen de sus madres; puede aparecer en todas las generaciones.	Neuropatía óptica hereditaria de Leber, síndrome de Kearns-Sayre



RECURSOS

GeneTests

www.genetests.org

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

ANEXO F. ANOMALÍAS CROMOSOMÁTICAS

La mayoría de las células del cuerpo contiene 23 pares de cromosomas, es decir, un total de 46 cromosomas. La mitad de estos cromosomas proviene de nuestra madre, y la otra mitad, de nuestro padre. Los primeros 22 pares se denominan autosomas. El par 23 contiene los cromosomas sexuales, X y Y. Generalmente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres, un cromosoma X y un cromosoma Y. Los cromosomas tienen toda la información que el cuerpo necesita para crecer y desarrollarse. Cada cromosoma contiene miles de genes que forman proteínas que dirigen el desarrollo, el crecimiento y las reacciones químicas del cuerpo.

Hay muchos tipos de anomalías cromosómicas, pero aún así se pueden categorizar como numéricas o estructurales. Las anomalías numéricas tienen un cromosoma más o un cromosoma menos de lo que sería el par normal. Las anomalías estructurales suceden cuando una parte de un cromosoma en particular falta, está demás, se ha pasado a otro o está invertida.

Las anomalías cromosómicas pueden ocurrir accidentalmente cuando se forma el huevo o el espermatozoide o durante las primeras etapas de desarrollo del feto. La edad de la madre y ciertos factores del medio ambiente pueden tener una función en la aparición de errores genéticos. Se pueden realizar pruebas y detecciones sistemáticas prenatales para analizar los cromosomas del feto con el objetivo de detectar algunos tipos, pero no todos, de anomalías cromosómicas.

Las anomalías cromosómicas pueden tener diferentes efectos, según la anomalía en cuestión. Por ejemplo, una copia adicional del cromosoma 21 causa el síndrome de Down (trisomía 21). Las anomalías cromosómicas también pueden causar abortos espontáneos, enfermedades o problemas en el crecimiento o en el desarrollo.

El tipo más común de anomalía cromosómica se conoce como aneuploidía y representa una anomalía en la cantidad de cromosomas, debido a un cromosoma demás o uno menos de lo normal. La mayoría de las personas con aneuploidía tienen una trisomía (tres copias de un cromosoma) en lugar de una monosomía (una copia única de un cromosoma). El síndrome de Down es quizás el ejemplo de aneuploidia cromosómica más conocido. Además de la trisomía 21, las aneuploidías cromosómicas más comunes en bebés nacidos vivos son: trisomía 18; trisomía 13; 45, X (síndrome de Turner); 47, XXY (síndrome de Klinefelter); 47, XYY y 47, XXX.

Las anomalías cromosómicas estructurales son causadas por la ruptura o la unión incorrecta de segmentos cromosómicos. Varias de las anomalías cromosómicas estructurales tienen como resultado una enfermedad. La reorganización estructural se considera equilibrada si el conjunto cromosómico completo está presente, aunque su distribución no sea la normal, y se considera desequilibrada si falta o sobra información. Las reorganizaciones desequilibradas incluyen eliminaciones, duplicaciones o inserciones de segmentos cromosómicos. Si un cromosoma sufre dos roturas y los extremos rotos se unen para formar un cromosoma circular, se genera un cromosoma en anillo o anular. Si falta un brazo de un cromosoma y el brazo restante se duplica, se forma un isocromosoma.



Las reorganizaciones equilibradas incluyen regiones cromosómicas invertidas o translocadas (con cambios en la ubicación). Dado que la totalidad del material de ADN del complemento está presente, las reorganizaciones cromosómicas equilibradas pueden pasar desapercibidas y es posible que no resulten en enfermedad. Se puede desencadenar una enfermedad a partir de una reorganización equilibrada si la ruptura cromosómica ocurre en un gen, lo que implica una proteína ausente o no funcional, o si la fusión de los segmentos cromosómicos generan un híbrido de dos genes, lo que produce una nueva proteína cuya función es perjudicial para la célula.

ANEXO G. PRUEBAS GENÉTICAS

En una prueba genética se analiza un tejido o la sangre de una persona para determinar si existe alguna modificación en su mapa genético. Las pruebas genéticas pueden ser muy útiles para determinar si una persona tiene una enfermedad genética o si tiene probabilidades de desarrollar una en el futuro. La información que se obtiene en este tipo de pruebas puede servir para diagnosticar una enfermedad genética, iniciar un tratamiento o tomar medidas preventivas, y también ayudan en las decisiones tales como la selección del tipo de carrera o la planificación familiar. Hay varios tipos de pruebas genéticas disponibles, y en este anexo encontrará una descripción general de las pruebas genéticas disponibles y de las personas a quienes se les podrían ofrecer.

¿POR QUÉ SOMETERSE A UNA PRUEBA GENÉTICA?

Una prueba genética se puede recomendar por diferentes motivos, entre ellos:

- Para confirmar o descartar un diagnóstico en una persona que presenta síntomas de una enfermedad genética.
- Para personas con antecedentes familiares o hijos con una enfermedad genética.
- Para detectar posibles enfermedades genéticas en recién nacidos con el objetivo de iniciar un tratamiento lo antes posible.

¿CÓMO SE REALIZA UNA PRUEBA GENÉTICA?

En una prueba genética se analiza una muestra de sangre, de piel, de cabello o de otro tejido de una persona a fin de estudiar su ADN, sus cromosomas o proteínas y detectar si existe alguna modificación o mutación asociada a alguna enfermedad genética. Las mutaciones pueden afectar a todo el gen o parte de él y pueden causar un funcionamiento anormal que desencadena una enfermedad. Hay tres tipos de pruebas genéticas disponibles en laboratorios: pruebas citogenéticas (para examinar cromosomas enteros), pruebas bioquímicas (para medir las proteínas producidas por los genes) y pruebas moleculares (para detectar pequeñas mutaciones en el ADN). (Para obtener más información, consulte el *Capítulo 2* y el *Anexo I*.)

¿QUÉ TIPOS DE PRUEBAS GENÉTICAS EXISTEN?

La detección sistemática o tamizaje neonatal es la prueba genética más común. (Para obtener más información sobre la detección sistemática neonatal, consulte el *Capítulo 4*). A la mayoría de los recién nacidos en los Estados Unidos se les realiza una detección sistemática de enfermedades genéticas. Gracias a la detección temprana de estas enfermedades se pueden realizar intervenciones para prevenir la aparición de los síntomas o minimizar la gravedad de la enfermedad.

Las pruebas de detección de portadores pueden ayudar a las parejas a saber si son portadores (y, en tal caso, si existe el riesgo de transmisión a sus hijos) de un alelo de una enfermedad recesiva como la fibrosis quística, la anemia falciforme o la enfermedad de Tay-Sachs. Por lo general, se recomienda este tipo de pruebas a aquellas personas con antecedentes familiares de trastornos genéticos o a los miembros de un grupo étnico con un mayor riesgo de ciertas enfermedades genéticas. Al realizar la prueba en ambos progenitores, se puede determinar si la pareja tiene probabilidades de tener un hijo con una enfermedad genética.



Las pruebas de diagnóstico prenatal sirven para detectar modificaciones en los genes o los cromosomas de un feto. Este tipo de pruebas se recomienda a las parejas que presentan un mayor riesgo de tener un bebé con un trastorno genético o cromosómico. Para realizar la prueba, se puede obtener una muestra de tejido a través de la amniocentesis o la vellosidad coriónica. (Para obtener más información, consulte el *Anexo E*).

Las pruebas genéticas pueden usarse para confirmar un diagnóstico en un individuo con síntomas o para monitorear el pronóstico de una enfermedad o la respuesta a un tratamiento.

Las pruebas predictivas o de predisposición genética pueden identificar a las personas que tienen riesgo de una enfermedad antes de la aparición de los síntomas. Estas pruebas son muy útiles cuando una persona tiene antecedentes familiares de una enfermedad en particular y existe un método de intervención disponible para prevenir la aparición de dicha enfermedad o para minimizar su gravedad. Las pruebas predictivas sirven para identificar las mutaciones que aumentan el riesgo de que una persona desarrolle una enfermedad de origen genético, como con algunos tipos de cáncer.

Las pruebas forenses sirven para la identificación de un individuo en sí, no para identificar a las personas con riesgo de una enfermedad genética. Las pruebas forenses se usan para fines legales como investigaciones criminales, asuntos de paternidad o identificación de cuerpos tras una catástrofe como el caso del huracán Katrina.

¿QUIÉN DEBE SOMETERSE A UNA PRUEBA GENÉTICA?

Para determinar si usted o un miembro de su familia debería someterse a una prueba genética, deberá considerar varios aspectos, tanto desde una perspectiva médica como emocional. El resultado de una prueba genética puede proporcionar un diagnóstico y ayudar a obtener información sobre el manejo de los síntomas, el tratamiento o cambios en el estilo de vida. Sin embargo, las pruebas genéticas tienen sus limitaciones. Cuando una prueba genética detecta una mutación, no siempre es posible determinar cuándo o cuáles síntomas de la enfermedad podrían aparecer, cuáles ocurrirán primero, la gravedad de la enfermedad o cómo será su evolución con el tiempo. Aun si el resultado de la prueba es negativo, la persona podría tener el riesgo de una enfermedad.

Dada la complejidad de los aspectos médicos y emocionales de la realización de pruebas genéticas, es importante que el paciente consulte con un profesional médico, como un asesor genético, para comprender los riesgos y beneficios de este tipo de pruebas y para obtener la respuesta a las preguntas que pueda tener antes y después de la prueba. Para obtener información sobre el asesoramiento genético y la preparación para una consulta con un asesor genético o para ver ejemplos de preguntas para hacerle a los proveedores de atención médica, consulte el *Anexo O*.

REFERENCIAS

American College of Medical Genetics

www.acmg.net

GeneTests

www.genetests.org

National Society of Genetic Counselors

www.nsgc.org

U.S. National Library of Medicine: Genetics Home Testing

www.ghr.nlm.nih.gov



ANEXO H: DETECCIÓN SISTEMÁTICA Y PRUEBAS NEONATALES

Las pruebas prenatales se les podrían ofrecer a mujeres embarazadas para determinar si el feto tiene alguna probabilidad de nacer con una enfermedad genética o un defecto congénito. Las pruebas prenatales pueden ser útiles para determinar las diferentes opciones durante el embarazo o los cuidados especiales que requiere el embarazo y el parto con el objetivo de mejorar el desenlace clínico del bebé. Hay varios tipos de pruebas prenatales disponibles, según el trimestre en el que se encuentre el embarazo y el tipo de enfermedad en cuestión. Este anexo ofrece una descripción general de las diferentes pruebas prenatales que se podrían ofrecer a mujeres embarazadas.

¿A QUIÉN SE LE RECOMIENDA LA PRUEBA?

Todas las mujeres embarazadas, sin importar su edad, pueden someterse a una prueba prenatal. Sin embargo, a medida que una mujer envejece, aumentan las probabilidades de tener un bebé con alguna anomalía cromosómica. Por lo tanto, la edad de la madre es el motivo más común para las pruebas prenatales.

Otros motivos para ofrecerle una prueba prenatal a una mujer pueden ser:

- Hijos anteriores con enfermedades genéticas o antecedentes familiares de una enfermedad genética.
- Progenitores que se sabe son portadores de una enfermedad genética específica.
- Resultados anormales en las ecografías.
- Resultados anormales en pruebas sistemáticas de detección.

Toda mujer embarazada que quiera saber más sobre el desarrollo del feto puede someterse a una prueba prenatal. La decisión es personal. Las mujeres deben consultar las diferentes opciones proporcionadas anteriormente con su obstetra o con un asesor genético para determinar la más adecuada en su caso.



¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS?

Dos tipos principales de pruebas prenatales se realizan durante el embarazo. El primer tipo se conoce como prueba de detección sistemática. Las pruebas de detección sistemática sirven para identificar a las mujeres con mayor riesgo de tener un bebé con alguna anomalía cromosómica. Este tipo de pruebas no identifica defectos de nacimiento como las enfermedades genéticas.

Los resultados que revelan una probabilidad superior a un valor límite se denominan "resultados positivos" y a estas mujeres se les sugieren otras pruebas. Las pruebas de detección sistemática no son pruebas de diagnóstico. Si bien es posible identificar a la mayoría de los fetos con una enfermedad genética a través la detección sistemática, algunas veces los resultados para estos fetos son normales o "negativos".

El segundo tipo de prueba prenatal se conoce como prueba de diagnóstico ya que a través de ella se puede confirmar si el feto tiene alguna enfermedad genética o defecto de nacimiento.

Las detecciones sistemáticas y las pruebas de diagnóstico deben realizarse en el primero o segundo trimestre de embarazo, como se indica a continuación.

PRUEBAS DE DETECCIÓN SISTEMÁTICA

Las pruebas de detección sistemática se pueden realizar tanto en el primero como en el segundo trimestre de embarazo. Las pruebas de detección sistemática durante el primer trimestre incluyen una ecografía y una muestra de sangre de la madre; mientras que en las realizadas en el segundo trimestre, solo se toma una muestra de sangre. Algunas veces se puede sugerir una combinación de pruebas de detección sistemática en ambos trimestres, conocida como detección sistemática "integrada" o "combinada". Los resultados del análisis de sangre y de la ecografía se combinan con ciertos factores de la madre como su edad y peso para calcular la probabilidad de ciertas enfermedades cromosómicas en el feto.

Por lo general, los resultados de las detecciones sistemáticas están disponibles en el transcurso de una semana, y a las pacientes cuyos resultados dieron positivo se les sugieren las pruebas de diagnóstico. El índice de detección en las pruebas de detección sistemática varía según el tipo de prueba realizada. El único modo de saber con certeza si el feto tiene una enfermedad cromosómica es a través de una prueba de diagnóstico.

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO

Algunas pruebas de diagnóstico son procedimientos que determinan con más del 99.9 por ciento de precisión si un feto tiene una anomalía cromosómica. Los dos tipos de pruebas de diagnóstico son la muestra de vellocidad coriónica (CVS, por sus siglas en inglés) y la amniocentesis. Las pruebas de diagnóstico para una enfermedad genética en particular deben solicitarse específicamente. Según el tipo de prueba, los resultados tienen diferentes índices de precisión.

La muestra CVS se realiza en las semanas 10.5 a 13.5 del embarazo. Durante este procedimiento, el médico obtiene una pequeña muestra de tejido de la placenta, ya sea mediante la colocación de una fina aguja a través del abdomen de la mujer o de una pequeña sonda a través del cuello del útero. El método que se utiliza depende de la ubicación del bebé y de la placenta.

La amniocentesis se realiza a partir de la semana 15 del embarazo. Durante este procedimiento, el médico coloca una fina aguja a través del abdomen de la mujer hasta llegar al saco amniótico para extraer una pequeña muestra del líquido que rodea al bebé.

Las células obtenidas mediante cualquiera de los dos procedimientos se usan para realizar un análisis cromosómico u otras pruebas genéticas, según se hayan ordenado. Los resultados del análisis cromosómico suelen tardar dos semanas; mientras que los resultados del resto de las pruebas genéticas suele llevar más tiempo, según las pruebas solicitadas.

Los procedimientos de las pruebas de diagnóstico están asociados con abortos espontáneos y se calcula que son un 1 por ciento para el procedimiento CVS y menos del 1 por ciento para la amniocentesis.



REFERENCIAS

American College of Medical Genetics

www.acmg.net

American College of Obstetrics and Gynecology

www.acog.org

March of Dimes Foundation

www.marchofdimes.com

National Society of Genetic Counselors

www.nsgc.org

ANEXO I. MÉTODOLOGÍAS DE PRUEBAS GENÉTICAS

Dado que la cantidad de pruebas genéticas realizadas ha aumentado rápidamente en la última década, también lo han hecho las diferentes metodologías de pruebas genéticas que se han utilizado. El tipo de prueba depende del tipo de anomalía que se esté evaluando. En términos generales, hay tres tipos de pruebas genéticas disponibles: citogenéticas, bioquímicas y moleculares utilizadas para detectar anomalías en la estructura de los cromosomas, en el funcionamiento de las proteínas o en la secuencia del ADN, respectivamente.

Pruebas citogenéticas. La citogenética estudia los cromosomas para identificar las anomalías estructurales. Los cromosomas de una célula humana en división pueden analizarse fácilmente en glóbulos blancos, especialmente los linfocitos T, que se obtienen fácilmente de la sangre. Las células de otros tejidos como la médula ósea o el líquido amniótico también se pueden cultivar para la llevar a cabo un análisis citogenético. Tras varios días de cultivo celular, los cromosomas se fijan, se distribuyen en las láminas portaobjetos para microscopio y se tiñen. Los métodos de teñido para los análisis de rutina permiten identificar a los cromosomas en forma individual. Las diferentes patrones de bandas de cada cromosoma revelados por el teñido permiten analizar cada una de las estructuras cromosómicas.

La hibridación fluorescente in situ (FISH, por sus siglas en inglés) es un proceso que tiñe con colores vivos los cromosomas o partes de los cromosomas con moléculas fluorescentes para identificar anomalías cromosómicas (p. ej., inserciones, eliminaciones, translocaciones y amplificaciones). El proceso FISH se usa con regularidad para identificar las eliminaciones cromosómicas específicas asociadas con síndromes pediátricos como el síndrome de DiGeorge (la eliminación o pérdida de parte del cromosoma 22, también denominada del22) y algunos tipos de cáncer como la leucemia mielógena crónica (la translocación de los cromosomas 9 y 22).

Pruebas bioquímicas. Las pruebas clínicas para detectar una enfermedad bioquímica usan técnicas que analizan las proteínas, pero no los genes. Muchas enfermedades genéticas bioquímicas se conocen como "anomalías congénitas del metabolismo" porque están presentes al nacer y afectan un proceso metabólico clave. Según la enfermedad, las pruebas pueden realizarse para medir directamente la actividad de las proteínas (medición directa de la actividad enzimática), el nivel de metabolitos (medición indirecta de la actividad enzimática) y el tamaño o la cantidad de proteínas (estructura de las proteínas). Para estas pruebas se necesita una muestra de tejido que contenga la proteína, por lo general, la sangre, la orina, el líquido amniótico o el líquido cerebroespinal. Dado que las proteínas pueden ser menos estables que el ADN y el ARN y que pueden degradarse rápido, las muestras deben obtenerse y almacenarse en forma adecuada y luego transportarse de inmediato según las instrucciones del laboratorio.

Hay una variedad de tecnologías como la cromatografía líquida de alto rendimiento (HPLC, por sus siglas en inglés), la cromatografía líquida/espectrometría de masa (GC/MS, por sus siglas en inglés) y la espectrometría de masas en tándem (MS/MS, por sus siglas en inglés) que permiten tanto la determinación cualitativa como cuantitativa de los metabolitos. Además, los bioanálisis pueden usar otros métodos como la fluorimetría, la radioisotopía o la cromatografía en capa fina.



Pruebas moleculares. El análisis directo de ADN se realiza cuando se conoce la secuencia del gen de interés. Para las pequeñas mutaciones de ADN, las pruebas directas de ADN suelen ser el método más eficaz, en particular, si se desconoce el funcionamiento de la proteína y no se puede desarrollar una prueba bioquímica. Se puede realizar una prueba de ADN en cualquier muestra de tejido, incluso con muestras muy pequeñas. Para realizar las pruebas, se pueden usar diferentes tecnologías moleculares, como la secuenciación directa, los ensayos de reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés) y la hibridación. La técnica de PCR es un procedimiento usado para amplificar los segmentos deseados de ADN a través de la repetición de los ciclos de desnaturalización (separación del ADN de doble cadena inducida por calor), el apareamiento (unión de cebadores específicos del segmento deseado a una cadena parental de ADN) y la elongación (extensión de las secuencias cebadoras para formar una nueva copia de la secuencia deseada). Se pueden realizar otras pruebas sobre el producto amplificado. En el caso de algunas enfermedades genéticas, se pueden dar muchas mutaciones diferentes en el mismo gen y causar una enfermedad, lo que puede dificultar las pruebas moleculares. Sin embargo, si la mayoría de los casos de una enfermedad genética en particular se debe a un pequeño número de mutaciones, primero se verificará dicho grupo de mutaciones y luego se realizarán pruebas más a fondo como la secuenciación.

La hibridación genómica comparativa (CGH, por sus siglas en inglés) o análisis de micromatrices cromosómicas (CMA, por sus siglas en inglés) es un método citogenético molecular para analizar las ganancias o pérdidas del ADN y que no son detectables con los análisis cromosómicos de rutina. Este método se basa en la proporción entre el ADN del paciente etiquetado con moléculas fluorescentes y el ADN normal de referencia. La técnica CGH puede detectar pequeñas eliminaciones o duplicaciones, pero no las modificaciones cromosómicas como las inversiones o las translocaciones recíprocas equilibradas o las alteraciones en el número de copias de cromosomas.

El análisis de micromatrices del ADN, también conocido como análisis de genes/genoma/ADN es una herramienta que se usa para determinar la expresión genética. Las moléculas de ARNm unen, o hibridan, específicamente a una plantilla de ADN, por lo general, un gen entero o parte del cual se originó. Cuando una micromatriz contiene muchas plantillas de ADN, el nivel de expresión de los cientos de miles de genes en una sola muestra del paciente se puede medir usando una computadora para detectar la cantidad de ARNm unida a cada sitio en la micromatriz.

El análisis de micromatrices de proteínas se usa para determinar la cantidad de proteínas presentes en una muestra biológica. Casi al igual que el análisis de micromatrices cromosómicas y del ADN, la hibridación de proteínas marcadas en una muestra del paciente se mide en comparación con la muestra de referencia. La presencia, ausencia, aumento o reducción de una proteína en particular (variaciones conocidas como "marcadores biológicos" o "biomarcadores"), puede indicar enfermedad en una persona. Por ejemplo, se puede analizar el líquido cefalorraquídeo de un paciente y evaluar la presencia de proteínas tau o beta-amiloides para diagnosticar el mal de Alzheimer.

REFERENCIAS

Greenwood Genetic Center. *Cytogenetics: Chromosome Analysis.*
www.ggc.org/diagnostics/cytogenetics/cytogenetics.htm

Laboratory Corporation of America. *A Basic Guide to Genetic Testing.*
www.labcorp.com/genetics/basic_guide/index.html

RECURSOS

GeneTests

www.genetests.org



ANEXO J. DETECCIONES SISTEMÁTICAS NEONATALES

Cada año, a todos los niños nacidos en los Estados Unidos se les realiza una prueba sistemática para detectar la presencia de las enfermedades de un panel determinado, que varía según el estado. La detección y el tratamiento oportunos de estas enfermedades pueden reducir significativamente la gravedad de las enfermedades e incluso prevenirlas. Cada año, más de 100,000 resultados de las detecciones sistemáticas neonatales son positivos.

Los programas de detección sistemática neonatal empezaron en los EE.UU., en la década de 1960 con el trabajo del Dr. Robert Guthrie, quien desarrolló una prueba de detección sistemática para la fenilcetonuria (PKU, por sus siglas en inglés). La PKU es una enfermedad metabólica heredada causada por la mutación del gen de una enzima responsable del metabolismo del aminoácido fenilalanina. Los niños que reciben este diagnóstico deben evitar los alimentos que contengan fenilalanina y, de esta manera, evitan la acumulación de este aminoácido, lo que causa daños cerebrales y retraso mental. Cuando el Dr. Guthrie presentó un sistema para la colección y el traslado de muestras de sangre en papel de filtro, las pruebas de detección sistemática de enfermedades genéticas a gran escala dejaron de ser un sueño.

Dentro de las primeras 48 horas a partir del nacimiento de un bebé, se obtiene una muestra de sangre con una "punción en el talón". En la muestra obtenida se pueden detectar más de 50 enfermedades potencialmente mortales, como PKU, anemia falciforme e hipotiroidismo. La muestra de sangre, denominada "punción en el talón", se analiza en un laboratorio estatal de salud pública o en otro laboratorio



participante. Cada estado tiene su propio panel de enfermedades para la detección sistemática neonatal. Las modificaciones para agregar o eliminar enfermedades conllevan un gran número de complejas implicaciones sociales, éticas y políticas. Por lo general, las enfermedades del panel para la detección sistemática neonatal se seleccionan según la prevalencia, detectabilidad, disponibilidad de tratamiento, desenlace clínico y relación costo-efectividad total de la enfermedad. Las organizaciones American College of Medical Genetics y March of Dimes recomiendan realizar una detección sistemática a todos los bebés en un panel 29 enfermedades y realizar también una prueba sistemática de audición. Un poco menos de la mitad de todos los estados ofrecen una detección sistemática que incluye estas 29 enfermedades.

REFERENCIAS

Advisory Committee on Heritable Disorders in Newborns and Children

www.hrsa.gov/heritabledisorderscommittee

Centers for Disease Control and Prevention

www.cdc.gov/nceh/dls/newborn.htm

March of Dimes

www.marchofdimes.com

National Newborn Screening and Genetics Resource Center

genes-r-us.uthscsa.edu



ANEXO K. DEFECTOS DE NACIMIENTO O CONGÉNITOS

Los defectos de nacimiento ocurren mientras el feto se desarrolla en el útero. Las anomalías congénitas se refieren a características o afecciones con las que nace el bebé, en contraposición con las afecciones que aparecen más adelante en la vida. Alrededor de uno de cada 33 bebés en los Estados Unidos nace con un defecto congénito.

Un defecto de nacimiento puede ocasionar incapacidades físicas o mentales. Puede afectar a casi cualquier parte del cuerpo y puede tener consecuencias leves o graves. Algunos defectos de nacimiento pueden corregirse con cirugías, otros con tratamientos médicos. Estos niños pueden llevar vidas saludables. Pero algunos defectos de nacimiento son muy graves y pueden ocasionar la muerte. Algunos defectos, como pie zambo o labio leporino, son bastante notorios, pero hay otros, como los defectos cardíacos, que pueden requerir pruebas de diagnóstico por imágenes, como una ecografía. No todos los defectos de nacimiento pueden detectarse antes del nacimiento.

Algunos de los más comunes afectan el corazón. Alrededor de uno de cada 200 o 300 bebés nace con un defecto cardíaco. Según el tipo y la gravedad, el defecto se podría corregir con cirugía. Otro grupo común de defectos congénitos se denomina defectos del "tubo neural". Estos se deben a un desarrollo anormal de la columna o del cerebro del bebé y afectan a uno de cada 1,000 bebés. Estos defectos pueden llegar a ser muy graves, ya que causan la muerte prematura o parálisis grave. Los defectos de nacimiento que afectan al labio y al paladar son también comunes. Se los denominan labio leporino y paladar hendido y afectan a alrededor de uno de cada 700 a 1,000 bebés.

Muchos de estos defectos son provocados por múltiples factores, tanto genéticos como del medio ambiente. Por ejemplo, el riesgo de que el bebé tenga defectos del tubo neural aumenta en familias con antecedentes de este defecto, pero el riesgo puede reducirse con suplementos de ácido fólico (4 mg por día) a principios del embarazo. Las afecciones médicas de la madre que no se controlan, como la diabetes o la fenilcetonuria, pueden dar origen a defectos de nacimiento. Se sabe que algunos medicamentos, como el Accutane, causan defectos de nacimiento.

Para obtener más información sobre el riesgo que corre su bebé de padecer un defecto de nacimiento, consulte con un médico o con un asesor genético. En particular, las mujeres deberían consultar a sus médicos antes de quedar embarazadas para empezar a tomar complementos multivitamínicos con ácido fólico, obtener ayuda para manejar sus afecciones médicas, decidir qué medicamentos son seguros y evitar el consumo de alcohol, drogas y tabaco.

RECURSOS

Centers for Disease Control and Prevention

www.cdc.gov/ncbddd/bd

Medline Plus

www.nlm.nih.gov/medlineplus/birthdefects.html

ANEXO L. LA GENÉTICA Y EL MEDIO AMBIENTE

Un teratógeno es cualquier agente que cause alguna anomalía después de la exposición fetal a sustancias peligrosas durante el embarazo. Los teratógenos se descubren por lo general después de un aumento en la prevalencia de un determinado defecto de nacimiento. Por ejemplo, a principios de la década de los 60, se utilizaba un medicamento llamado talidomida para tratar las náuseas matinales. La exposición del feto durante las primeras etapas del desarrollo produjo casos de focomelia, una deformación congénita en la que las manos y los pies están pegadas a brazos y piernas más cortos. Los teratógenos también pueden encontrarse en casa o en el lugar de trabajo. El efecto se relaciona con el tipo de agente, la dosis y la duración de la exposición. La primera mitad del embarazo es el momento en que los fetos son más vulnerables a las exposiciones a teratógenos.

Entre los agentes teratogénicos se incluyen los agentes infecciosos (rubéola, citomegalovirus, varicela, herpes simple, toxoplasma, sífilis, etc.), los agentes físicos (agentes ionizantes, hipertermia), factores vinculados con la salud de la madre (diabetes, fenilcetonuria), sustancias químicas ambientales (compuestos de mercurio orgánico, bifenilo policlorado o BPC), herbicidas y solventes industriales y drogas (recetadas, de venta libre o recreacionales). En general, si se requieren medicamentos, se debe usar la menor dosis posible y se deben evitar, si es posible, los tratamientos farmacológicos combinados y las exposiciones durante el primer trimestre.

Los tipos y la gravedad de las anomalías causadas por un agente teratogénico también dependen de las susceptibilidades genéticas de la madre y del feto. Por ejemplo, la variación en el metabolismo materno de un medicamento en particular determinará a qué metabolitos se expondrá el feto y la duración de la exposición. La susceptibilidad genética del feto a un agente teratogénico en particular también afectará el desenlace clínico.

Dos de las causas prevenibles principales de los defectos de nacimiento, las discapacidades de desarrollo y los desenlaces clínicos adversos de los embarazos, son el alcohol y el tabaco. El consumo de alcohol durante el embarazo tiene efectos significativos sobre el bebé. El alcohol puede pasar del torrente sanguíneo de la madre al feto, a través de la placenta. Como el alcohol se descompone más lentamente en

un feto que en un adulto, los niveles de alcohol suelen mantenerse altos y permanecer en el cuerpo del bebé por más tiempo. Los defectos de nacimiento vinculados con la exposición prenatal al alcohol pueden ocurrir en las primeras tres a ocho semanas de embarazo, incluso antes de que la mujer sepa que está embarazada. El síndrome de alcoholismo fetal consiste en una serie de anomalías que padecen los bebés nacidos de madres que



consumieron alcohol durante el embarazo. Es la causa no genética conocida más común de retraso mental en los EE. UU.

Fumar cigarrillos durante el embarazo prácticamente duplica el riesgo de que la mujer tenga un bebé con bajo peso al nacer, un parto prematuro o una combinación de ambos. Los bebés prematuros y que nacen con bajo peso enfrentan un mayor riesgo de presentar problemas graves de salud durante el período neonatal, discapacidades crónicas durante toda la vida (por ejemplo, parálisis cerebral, retraso mental) y posiblemente la muerte. Estudios más recientes han sugerido una posible relación entre la exposición al tabaco durante el embarazo y los problemas de conducta durante la niñez y la adolescencia.

Además, casi el tres por ciento de las mujeres embarazadas consume drogas ilegales, como marihuana, cocaína, éxtasis y otras anfetaminas, y heroína. Estas drogas pueden causar bajo peso al nacer, síntomas de abstinencia, defectos de nacimiento o problemas de aprendizaje o conducta.

La diabetes no controlada durante el embarazo representa un riesgo de defectos de nacimiento porque la glucosa puede actuar como un teratógeno durante el embarazo. Las mujeres deben consultar a sus médicos antes de quedar embarazadas para analizar el diagnóstico y manejar afecciones médicas como la diabetes y eliminar otros teratógenos y factores de riesgo siempre que sea posible.

RECURSOS

Centers for Disease Control and Prevention

www.cdc.gov/ncbddd/fas/faspub.htm

March of Dimes

www.marchofdimes.com

Organization of Teratogen Information Services

otispregnancy.org/otis_about_us.asp

Reprotox

www.reprotox.org

Teratogen Information System

depts.washington.edu/~terisweb/teris

ANEXO M. FARMACOGENÓMICA Y FARMACOGENÉTICA



El impacto de la constitución genética sobre la respuesta y el desenlace clínico de un medicamento se conoce desde la década de los 50. El interés se reavivó con la secuencia del genoma humano, que tuvo como consecuencia el campo conocido actualmente como farmacogenómica. Se sabe que la variación genética en los blancos farmacológicos o en los genes involucrados en la disposición del medicamento producen distintos

desenlaces clínicos y respuestas a los medicamentos administrados a un grupo determinado de pacientes tratados con el mismo medicamento. Muchos genes pueden provocar una respuesta única a un medicamento (farmacogenética), y es por eso que obtener un panorama global del impacto de la variación genética sobre la eficacia y seguridad de los medicamentos se ha convertido en uno de los cimientos del desarrollo de medicamentos.

Los hallazgos de las investigaciones genéticas facilitan el descubrimiento de medicamentos y les permiten a sus fabricantes generar tratamientos mejor orientados hacia la causa de afecciones específicas. Esta precisión no solo aumenta al máximo los efectos terapéuticos, sino que además reduce el daño a las células sanas. La farmacogenética intenta mejorar la probabilidad de obtener resultados positivos y reducir el riesgo de reacciones adversas graves. La farmacogenética tiene el potencial de reducir de manera drástica los costos de la atención médica que se generan con las más de 2 millones de hospitalizaciones y visitas ambulatorias debido a reacciones adversas a medicamentos y múltiples recetas de medicamentos que se hacen todos los años en los EE. UU.

Estos conocimientos le permiten al médico adaptar el tratamiento con medicamentos a la constitución genética de un individuo, lo que se conoce a veces como "medicina personalizada". Si bien el medio ambiente, la dieta, la edad, el estilo de vida y el estado de salud pueden influir sobre la reacción de una persona a los medicamentos, entender la constitución genética de un individuo puede ser la clave para recetar el mejor tratamiento farmacológico disponible desde el principio, en lugar de utilizar el método tradicional de prueba y error para encontrar el medicamento adecuado para el paciente.

Para estudiar los genes que participan en la respuesta y la dosis de medicamentos, se lleva a cabo una gran cantidad de ensayos y estudios de investigación. El ejemplo más conocido de intervención farmacogenética utiliza el citocromo p450 (CYP 450). La familia de enzimas hepáticas CYP 450 es responsable por la descomposición de más de 30 clases de medicamentos diferentes. Las variaciones en el ADN en los genes que codifican estas enzimas pueden influir sobre su capacidad para metabolizar ciertos medicamentos. Las formas menos activas o inactivas de las enzimas CYP que no pueden descomponer y eliminar de manera eficaz los



medicamentos del organismo pueden provocar toxicidad farmacológica. En la actualidad, hay a disposición de los pacientes paneles que ofrecen pruebas de los "P450" para determinar si pueden metabolizar de manera eficaz ciertos medicamentos. Los identificados como "metabolizadores deficientes" pueden experimentar efectos secundarios, sufrir sobredosis con una dosis normal o no percibir ningún síntoma de alivio. Esta información es valiosa para elegir los medicamentos en el tratamiento de afecciones muy graves, desde trastornos de sangrado (warfarina) a cáncer de mama (tamoxifeno).

A pesar del éxito en las pruebas de farmacogenética del CYP 450 y a pesar de que se se ha identificado el medicamento correcto para algunos casos de cáncer y de VIH, este nuevo campo ha destacado la complejidad de las interacciones entre los medicamentos y los productos bioquímicos en el organismo. Entender la función de la genética en las afecciones comunes crónicas sigue siendo prometedor, pero con tantos avances médicos novedosos, le llevará tiempo a la farmacogenómica ingresar en la corriente dominante como una herramienta clínica estándar.

RECURSOS

Licinio J & Wong M (eds). *Pharmacogenomics: The Search for Individualized Therapies*, Weinheim (Germany): Wiley-VCH; 2002.

National Center for Biotechnology Information. *One size does not fit all: the promise of pharmacogenomics.*

www.ncbi.nlm.nih.gov/About/primer/pharm.html

National Institute of General Medical Sciences, National Institutes of Health.

Medicines for you.

publications.nigms.nih.gov/medsforyou

(En español: publications.nigms.nih.gov/medsforyou/index_esp.html)

Rothstein M (ed). *Pharmacogenomics: Social, Ethical, and Clinical Dimensions*. Hoboken (New Jersey): John Wiley & Sons. 2003.

ANEXO N. SISTEMAS INTEGRADOS DE DATOS DE SALUD

La American Health Information Community, o AHIC es un organismo asesor federal constituido en 2005 para hacer recomendaciones al secretario del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE. UU. (Department of Health and Human Services) sobre cómo acelerar el desarrollo y la adopción de tecnologías de información de la salud. La AHIC fue establecida por el secretario para ayudar a promover los esfuerzos que permitirían alcanzar la meta del presidente Bush de que la mayoría de los estadounidenses tengan acceso a registros de salud electrónicos seguros antes del 2014.

El 22 de enero de 2008, el secretario Michael Leavitt anunció el sucesor de la AHIC. LMI y el Brookings Institute colaborarán en la creación de la AHIC 2.0. Juntos ampliarán las metas y recomendaciones provistas por la AHIC:

Información completa y segura.

- Proteger la información sobre la salud mediante distintas prácticas.
- Crear una herramienta nacional basada en Internet que ofrezca información y redes seguras.

Conveniencia y costos más bajos.

- Establecer y manejar estándares a nivel nacional y de la industria de tecnología de información sobre la salud.
- Concentrarse en las políticas y en las barreras técnicas para promover ideas.

Reducir los errores médicos y mejorar la calidad de la atención.

- Acelerar la creación de registros de salud electrónicos (EHR, por sus siglas en inglés) que puedan operar todos los proveedores de atención médica.
- Crear certificados de cumplimiento y procesos de inspección para EHR.

Proporcionar mejor información a los pacientes y a los médicos.

- Identificar las ideas revolucionarias en las áreas en donde la información tecnológica de la salud es más importante y posible.

REFERENCIAS

U.S. Department of Health and Human Services. Health Information Technology.

www.hhs.gov/healthit



ANEXO O. CÓMO ENTENDER SUS GENES: UNA GUÍA SOBRE EL ASESORAMIENTO GENÉTICO

Este texto es un extracto de *Cómo entender sus genes: una guía sobre el asesoramiento genético*. Puede encontrar la guía completa en www.geneticalliance.org/publications.

¿QUÉ ES EL ASESORAMIENTO GENÉTICO?

El objetivo del asesoramiento genético es ayudarle a aprender más sobre las afecciones genéticas y sobre cómo lo afectan.

Un asesor genético puede hacer lo siguiente:

- Revisar sus antecedentes familiares y su historia clínica.
- Explicarle cómo se pasan de una generación a otra las afecciones genéticas.
- Determinar si usted o algún miembro de su familia corren riesgo de una enfermedad.
- Encontrar y proporcionarle información sobre afecciones genéticas.
- Ofrecerle orientación para que usted pueda tomar una decisión bien fundamentada o elabore planes de vida.
- Brindarle información sobre opciones de pruebas y ayudarlo a decidir qué es lo mejor para usted y su familia.
- Ayudarlo a encontrar remisiones a especialistas médicos, redes de apoyo y otros recursos.

¿POR QUÉ DEBO VISITAR A UN ASESOR O CONSEJERO GENÉTICO?

Usted podría visitar a un asesor genético en muchas circunstancias, por ejemplo:

- Está embarazada o piensa quedar embarazada y le preocupa la salud de su bebé.
- La detección sistemática neonatal de su bebé arrojó un resultado anormal.
- A usted, a su hijo o a un miembro de la familia le han diagnosticado una afección genética.
- Le preocupa que usted, su hijo o un miembro de su familia pueda padecer una afección genética o hereditaria y le gustaría obtener más información.
- Su familia tiene antecedentes de discapacidades del desarrollo, defectos de nacimiento o retardo mental.
- Su familia tiene antecedentes de enfermedades mentales.
- Su familia tiene antecedentes de cáncer.

¿CÓMO ME PUEDO PREPARAR PARA UNA VISITA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO?

Si bien más adelante en este cuadernillo le indicamos qué pasos debe seguir para prepararse para un tipo específico de visita, estas son algunas de las cosas en que puede pensar antes de su visita. Vaya a la visita con una lista de preguntas que desee formular. Esto le ayudará al asesor a enfocarse en sus inquietudes. Las visitas de asesoramiento genético suelen requerir que usted recopile información sobre los antecedentes familiares. Puede ser útil preguntarles a sus familiares qué tipo de afecciones médicas han sucedido en su familia antes de su visita. Si tiene expedientes médicos (historias clínicas) relacionados con sus inquietudes, puede llevarlos o pedirle a su médico que los envíe al asesor genético antes de su visita.

¿QUÉ PUEDE ESPERAR DE LA VISITA?

Al comienzo de la sesión, usted y el asesor genético deberían definir de qué van a hablar durante la sesión. Algunos temas comunes pueden ser:

- Analizar los antecedentes de salud de su familia y la herencia étnica.
- Ayudarle a entender las causas de las afecciones genéticas.
- Ayudarle a entender las opciones de pruebas, o en ciertos casos, el motivo por el cual no se hizo un diagnóstico.
- Orientarlo sobre el proceso de decisiones sobre pruebas genéticas, planificación familiar o planificación médica.
- Ayudarle a sobrellevar las emociones relacionadas con el hecho de padecer o no una afección genética conocida, tener un familiar con una afección genética o correr el riesgo de padecer una afección genética.
- Encontrar recursos de apoyo para ayudarlo a manejar una afección genética.
- Ayudarle a entender las posibilidades de transmitir una afección genética a sus hijos.

Su aporte es muy importante para la sesión de asesoramiento genético; los detalles que usted proporcione le permitirán al asesor genético entender a fondo sus inquietudes sobre la salud.

PREGUNTAS QUE PUEDE FORMULARLE A UN ASESOR GENÉTICO

- ¿Se transmite de manera hereditaria la enfermedad en cuestión?
- Si un familiar padece una determinada enfermedad, ¿es posible que la padezca yo también?
- Si yo padezco una enfermedad, ¿corren riesgo mis familiares de contraerla también?
- ¿Hay algún tipo de prueba genética disponible? Si la hay, ¿cuáles son los beneficios y las limitaciones? ¿Cómo tendré que pagarla?
- ¿Qué tipo de información pueden brindarme las pruebas genéticas?
- ¿En qué consiste el proceso de las pruebas genéticas?
- ¿Me darán los resultados personalmente o por teléfono?
- ¿Cómo me puede ayudar el hecho de saber más sobre un riesgo genético?
- ¿Podría estar exponiendo a mi familia o a mi mismo a discriminación por información genética?

REFERENCIAS

Genetic Alliance, *Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counseling*
www.geneticalliance.org/publications

RECURSOS

Genetic Alliance
www.geneticalliance.org/familyhealthhistory

National Society of Genetic Counselors
www.nsgc.org

U.S. Surgeon General's Family History Initiative
www.hhs.gov/familyhistory



ANEXO P. COMPETENCIA CULTURAL EN GENÉTICA

La competencia cultural consiste en actitudes, políticas y estructuras que permiten a los profesionales médicos trabajar de manera eficaz con personas de diferentes culturas. La frase "competencia cultural" se refiere a un proceso de trabajo hacia un mayor entendimiento de las distintas creencias y respeto por ellas. Pero no implica que alguien pueda alcanzar una "competencia" total en una cultura en particular. Los profesionales médicos deberían ser capaces de valorar la diversidad, de manejar la dinámica de las diferencias y de adaptarse a los contextos culturales de las comunidades en las que prestan servicios. El personal de las organizaciones y los servicios médicos debe adquirir e implementar el conocimiento cultural en todos los aspectos de diseño de políticas, administración, práctica y prestación de servicios. Deben incluir sistemáticamente a los consumidores, los interesados principales y las comunidades.

Los servicios genéticos interculturales se enfocan en las creencias sobre la salud y en las tradiciones culturales del paciente y su familia. Un servicio médico adecuado desde el punto de vista cultural puede incluir servicios de interpretación, traducción de material escrito, discusiones sobre tratamientos que tengan en cuenta la cultura y personal clínico y de apoyo bien informado. La prestación de este tipo de servicios tiene el potencial de mejorar el desenlace clínico del paciente y la eficacia y rentabilidad de los servicios médicos. En particular, los aspectos relacionados con la reproducción y la atención pediátrica pueden plantear temas específicos de una cultura que requieran discusiones sobre tratamiento y atención sensibles a dicha cultura.

RECURSOS

Assuring Cultural Competence in Healthcare: Recommendations for National Standards and an Outcomes-Focused Research Agenda

www.pcusa.org/nationalhealth/advocacy/standard-hc.pdf

Cross Cultural Healthcare Program

www.xculture.org

Diversity Rx

www.diversityrx.org

EthnoMed

www.ethnomed.org

JAMARDA Resources

www.jamardaresources.com

March of Dimes–GENE (Genetics Education Needs Evaluation) Project

www.marchofdimes.com/geneproject

National Center for Cultural Competencies at Georgetown University Center for Child and Human Development

www.gucchd.georgetown.edu/nccc/index.html

The National Multicultural Institute

www.nmci.org

ANEXO Q. NATIONAL COALITION FOR HEALTH PROFESSIONAL EDUCATION IN GENETICS (NCHPEG) – PRINCIPIOS DE GENÉTICA PARA LOS PROFESIONALES MÉDICOS

La publicación de NCHPEG, *Core Competencies in Genetics Essential for All Health-Care Professionals* (Competencias centrales en los aspectos básicos de genética para todos los profesionales de atención médica) (tercera edición, septiembre de 2007), brinda un panorama general del tema a un grupo amplio de individuos y a grupos que planifican iniciativas educativas sobre genética y atención médica basada en cuestiones genéticas. El documento publicado en junio de 2004, *Principles of Genetics for Health Professionals* (Principios de genética para profesionales médicos), apareció como respuesta al pedido de orientación adicional sobre el contenido que deberían formar parte de la capacitación básica en genética para los profesionales médicos. Los principios se centran en biología básica relacionada con la genética: El siguiente conjunto de principios abordará conceptos relacionados con la atención de pacientes y la salud pública de manera más directa.

Esperamos que estos principios determinen el contenido de charlas, talleres, seminarios y cursos completos. Les dejamos a los profesionales individuales, que conocen a su público y al contexto de la capacitación en genética, la tarea de seleccionar los principios correspondientes, determinar los ejemplos seleccionados para ilustrar dichos principios y definir el nivel de detalle adecuado para cada público.

Esperamos sus comentarios sobre la utilidad de este documento. Pueden enviarlos a info@nchpeg.org.

A. PRINCIPIOS RELACIONADOS CON LA VARIACIÓN BIOLÓGICA

1. La genética es el estudio de la variación biológica hereditaria.
2. En la atención médica, la parte de la genética que nos interesa es la variación hereditaria relacionada con la salud y las enfermedades.
3. La biología molecular es el estudio de las estructuras y las funciones de las macromoléculas, como los ácidos nucleicos y las proteínas.
4. La genómica es el estudio de la constitución de genomas completos, es decir, del material genético de un organismo.
5. La proteómica es el estudio de la estructura y las funciones de los productos proteicos de los genes en el genoma.
6. La variación genética individual que conduce a la individualidad bioquímica y molecular se debe en parte a las secuencias variables de las cuatro bases que son los componentes centrales de las moléculas de ADN.
7. Las mutaciones introducen una variación adicional, pero no todas tienen importancia biológica. Algunas pueden ser perjudiciales en distinta medida, mientras que otras, aunque menos frecuentes, pueden brindar ventajas selectivas útiles para la evolución. No habría selección diferencial, y por ende, no habría evolución, sin mutación ni variación. Este principio nos ayuda a explicar fenómenos como el surgimiento de distintas cepas bacterianas resistentes a los antibióticos, así como las diferencias humanas evidentes que reconocemos en nuestra vida cotidiana.



8. La variación humana es resultado de las interacciones entre distintos productos genéticos y factores del medio ambiente que varían de una persona a otra en cuanto a su clase, duración e intensidad. La variación se expresa a nivel molecular en las diferencias de secuencias de aminoácidos y, en consecuencia, en la estructura y función de las proteínas que mantienen el sistema fisiológico. También se expresa mediante enfermedades, que son el resultado de una incompatibilidad entre la variación homeostática y la experiencia del individuo con su entorno. Es por esto que la genética y la genómica son las ciencias más elementales para la atención médica y para la educación de los profesionales médicos.
9. No hay una clase fija, es decir, un individuo arquetípico, en ninguna especie, incluso el Homo sapiens. Las especies están conformadas por una población de individuos únicos cuyos rasgos pueden variar, incluso el metabolismo, la respuesta inmunitaria, la morfología y la conducta, y por ende, la expresión de una enfermedad.
10. No existen límites genéticos muy marcados entre poblaciones de seres humanos de todo el mundo, y se producen más variaciones genéticas dentro de las poblaciones que entre ellas. Estos hechos hacen que la designación de razas biológicas sea significativamente insostenible y que el agrupamiento de personas por su fenotipo, como el color de la piel, sea insuficiente para predecir otros rasgos.
11. El genotipo de un rasgo particular son los genes asociados con ese rasgo. El fenotipo es la expresión del genotipo. Esa expresión está condicionada por los productos genéticos de las proteínas que trabajan en el contexto de experiencias con el medio ambiente, a través del desarrollo, la maduración y el envejecimiento.
12. Algunos rasgos humanos, incluso las enfermedades, son resultado de la acción del producto de un solo gen. Otros rasgos humanos, como las enfermedades más comunes, son resultado de los productos de más de un gen que actúan junto con la influencia de las variables del medio externo, las cuales pueden ser de distinto tipo, duración e intensidad.
13. El desarrollo de enfermedades refleja tres marcos temporales: a) la historia evolutiva, tanto biológica como cultural, de nuestra especie, que ha logrado producir un genoma común para todos nosotros; b) la historia de desarrollo individual de cada persona, que interactúa con los productos de sus propios genes; y c) los factores más inmediatos que dan como resultado la expresión de una enfermedad en un momento en particular.
14. La expresión "el gen de", como en "el gen de fenilcetonuria", puede ser confusa. Puede dar a entender que solo los factores genéticos son responsables de un rasgo o enfermedad en particular y descartar la influencia del medio ambiente. La frase puede sugerir además que solo un gen se asocia a un rasgo determinado, cuando en realidad puede haber una heterogeneidad genética de alelos y modificadores, así como múltiples locus o posiciones. Las sustancias del grupo sanguíneo y las variantes de hemoglobina demuestran tal heterogeneidad.
15. La atención médica basada en la genética, que abarca ahora a la genómica, se encuentra en una posición única que le permite brindar un conocimiento más profundo sobre la prevención porque reconoce la individualidad de cada paciente y las influencias biológicas y ambientales que producen esa individualidad. La atención basada en la genética se centra sobre la persona que padece esa enfermedad, no en la enfermedad en

sí. Esta metodología se pregunta: "¿Por qué esta persona presenta esta enfermedad en este momento de su vida?" Y reconoce que la variación individual en los genes, el desarrollo y las experiencias hacen que cada persona tenga su propia versión de cada enfermedad.

B. PRINCIPIOS RELACIONADOS CON LA BIOLOGÍA CELULAR

1. La teoría clásica de las células sostiene que la vida está hecha de células y que todas provienen de células preexistentes.
2. Las células atraviesan por una serie de etapas estructurales y funcionales, conocidas como ciclo celular. El ciclo celular, que incluye procesos que conducen a la división celular, está bajo control genético. El cáncer es resultado de uno o más trastornos en ese ciclo celular. Dado que la mayor parte de estos trastornos ocurren en células somáticas (en contraposición con las células germinales), todos los tipos de cáncer son genéticos, pero no todos ellos se heredan.
3. La división celular produce nuevas células.
4. La mitosis, un aspecto de la división celular, ayuda a garantizar la continuidad genética de una generación de células somáticas a la otra. Las células somáticas humanas contienen 46 cromosomas (número diploide): 22 pares de autosomas y un par de cromosomas sexuales (X e Y).
5. Las células germinales de los seres humanos, el esperma y el óvulo, contienen 23 cromosomas (número haploide). En las precursoras de las células germinales ocurre un proceso especial de división celular llamado meiosis. La meiosis tiene dos efectos biológicos principales: reduce el número de cromosomas de 46 a 23, y aumenta la variación genética a través de la distribución independiente y el intercambio de material genético entre los cromosomas materno y paterno (entrecruzamiento). Las variaciones meióticas pueden ocasionar anomalías en la cantidad o la estructura de los cromosomas.
6. En el Homo sapiens y otros animales, hongos y plantas, las células contienen un núcleo que aloja a los cromosomas, los portadores del material genético (ADN).
7. Las células humanas también tienen mitocondrias. Como las mitocondrias eran organismos con vida independiente en las primeras etapas de la evolución de la vida, portan su propio ADN que ahora determina las proteínas que son útiles para nosotros. Las mutaciones en el ADN mitocondrial pueden ocasionar problemas de salud.

C. PRINCIPIOS RELACIONADOS CON LA GENÉTICA CLÁSICA (MENDELIANA)

1. Nuestros conocimientos sobre el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis nos permiten predecir el genotipo de generaciones futuras.
2. Algunos rasgos se heredan a través de un patrón autosómico dominante de herencia, otros a través de un patrón autosómico recesivo. Otros rasgos, los que se asocian con los genes del cromosoma X, siguen un patrón algo distinto de transmisión, porque los individuos masculinos tienen solo un cromosoma X.



3. Los rasgos, no los genes, son los dominantes o los recesivos. Por conveniencia, o incluso por tradición, se suele hablar de genes dominantes o recesivos. Sin embargo, esta denominación es hoy anacrónica por los nuevos conocimientos sobre cómo los productos genéticos de las proteínas influyen sobre el fenotipo.
4. Las aberraciones en el comportamiento de los cromosomas durante la meiosis pueden traer alteraciones numéricas o estructurales con consecuencias graves para el crecimiento y el desarrollo. Algunas de estas aberraciones ocurren con más frecuencia en las crías o hijos de madres más viejas. Otras surgen con más frecuencia durante la formación del esperma. Podemos detectar muchas aberraciones cromosómicas antes del nacimiento. Son las responsables de un número significativo de muertes fetales y, en menor medida, de muerte durante la infancia.
5. Nuestro conocimiento sobre los genes en las poblaciones nos permite predecir la presencia de genes en individuos y en ciertas poblaciones, y en consecuencia, las frecuencias variables de fenotipos de enfermedades.
6. Durante las últimas dos décadas, las investigaciones han revelado mecanismos genéticos que amplían nuestro entendimiento de la herencia no mendeliana y brindan explicaciones biológicas de observaciones que carecían de explicación hasta el presente. Sin embargo, estos mecanismos, tales como la impronta genética, las repeticiones de trinucleótidos, y la epigénesis, no alteran nuestro conocimiento fundamental de las normas que rigen los procesos genéticos y moleculares.

D. PRINCIPIOS RELACIONADOS CON LA GENÉTICA MOLECULAR

1. Las moléculas de ADN y ARN son moléculas de información; almacenan información biológica en forma digital en un código bien definido.
2. El ADN es la molécula principal de información de casi toda la vida en la tierra, pero es solo un trozo de evidencia de la relación entre todo tipo de vida a lo largo de la evolución.
3. El ADN hace muy poco por sí mismo. Es un almacén estable de información genética, pero se necesitan proteínas para utilizar la información. La transcripción del ADN y la traducción de su información a una proteína se logran mediante mecanismos mediados por proteínas. De manera similar, las funciones de los órganos y del organismo son ejecutadas por grupos de proteínas cuyas propiedades y acciones pueden no ser entendidas o predichas por nuestro conocimiento actual de genes o proteínas individuales.
4. La estructura del ADN permite su replicación. El ADN se replica con gran precisión, lo que es crítico para la correcta transmisión de información genética de una generación de células a otra y de una generación de organismos a otra.
5. A veces ocurren errores en la replicación del ADN y la evolución ha generado mecanismos que permiten reparar estos errores. De hecho, algunos de esos mecanismos que están presentes en el Homo sapiens se conservan en la evolución desde el principio de la bacteria E. coli. Cuando fallan los mecanismos de reparación, las mutaciones pueden permanecer. Algunas pueden sentar las bases de un cambio evolutivo.

6. En la mayor parte de los sistemas biológicos, el flujo de la información va de ADN a ARN a proteína. Esto ocurre mediante un proceso de replicación del ADN, transcripción del ADN en ARN mensajero y traducción del ARN mensajero en una proteína.
7. El ADN puede sufrir daños por factores del medio ambiente, como la radiación y la acción de ciertos productos químicos. Los daños que sufre nuestro ADN a lo largo de nuestras vidas pueden contribuir al envejecimiento y a la aparición del cáncer. El daño que ocurre en el ADN de células germinales (esperma y óvulo) no se repara por completo. La evolución es un resultado posible de estas variaciones nuevas y hereditarias.
8. Un gen es un segmento de ADN. Algunos genes codifican la producción de proteínas estructurales (el colágeno por ejemplo) o enzimas (como la lactosa). Otros genes son regulatorios y contribuyen a los procesos de control, como el desarrollo prenatal y el funcionamiento continuo de las células.
9. Un gen ocupa un lugar específico en un cromosoma: un locus. Un gen puede tener dos o más formas alternativas (alelos), pero solo un alelo puede ocupar un determinado locus de un cromosoma en un momento dado.
10. Dado que las proteínas son las que dirigen las operaciones de las células, las expresiones como "interacción gen-medio ambiente" no son precisas. La interacción se da entre el medio ambiente (por ejemplo, oxígeno, alimentos, medicamentos o antígenos) y los productos proteicos de los genes.

E. PRINCIPIOS RELACIONADOS CON EL DESARROLLO

1. La vida humana se desarrolla en tres fases principales: desarrollo, incluso el desarrollo embriológico y el crecimiento luego del nacimiento hasta la maduración, maduración y envejecimiento. La progresión a través de las etapas es continua y, salvo por el nacimiento, es difícil delimitar dónde termina una etapa y empieza la siguiente.
2. Si bien todos los seres humanos pasan por las mismas etapas de desarrollo, se presentan diferencias individuales en el ritmo de la progresión.
3. El desarrollo embriológico comienza con la fusión del espermatozoide y del óvulo. Este evento recupera el número diploide e inicia una serie compleja de eventos que hacen aumentar la cantidad de células; que en el cigoto se empiecen a diferenciar las células, tejidos y órganos especializados que constituyen un nuevo organismo individual; y que crezca el organismo en sí.
4. El desarrollo embriológico está bajo control genético. Es decir que los genes particulares deben encenderse y apagarse en el momento correcto para garantizar un desarrollo adecuado.
5. Sin embargo, el desarrollo no es un simple desdoblamiento del programa genético que da un producto final predecible. Incluye la influencia de genes mitocondriales maternos y productos genéticos al momento de la fertilización, así como factores no genéticos importantes y variables, tales como la comunicación entre las células, la migración de



- las células dentro del embrión en desarrollo, la orientación espacial adecuada del embrión, y los efectos de las influencias ambientales. Estos factores hacen que el resultado preciso del desarrollo sea impredecible y contribuyen a la singularidad de cada individuo, la característica distintiva de la vida en la tierra.
6. Los biólogos han descubierto un grupo de genes, llamados genes homeóticos, que son centrales para el desarrollo embriológico del plan corporal. Estos genes se han conservado muy bien a lo largo de la evolución. Estos genes aparecen incluso en el mismo orden en los cromosomas de especies con relación tan lejana como las lombrices, las moscas de las frutas, los ratones y los seres humanos. En consecuencia, los biólogos pueden estudiar los aspectos genéticos y moleculares del desarrollo humano al estudiar esos procesos en otras especies.
 7. El Proyecto genoma humano ha proporcionado las secuencias completas de ADN de todos los genes humanos y permitirá un análisis más detallado de la regulación genética del desarrollo. Asimismo, la capacidad de analizar los productos proteicos de los genes que participan en el desarrollo mejorará nuestro entendimiento de los múltiples y variados pasos complejos que producen un nuevo individuo.
 8. Los cambios evolutivos que llevan a la producción de nuevas especies sin duda provienen de cambios beneficiosos y poco frecuentes ocurridos durante el desarrollo embrionario de los organismos individuales. Sin embargo, la mayor parte de los cambios embriológicos serán pequeños, ya que el sistema no toleraría grandes desviaciones del plan de desarrollo básico.
 9. Ciertos agentes ambientales, como la radiación o los medicamentos, pueden interferir con el desarrollo embriológico, lo que daría como resultado defectos de nacimiento y, lo que es más probable, muerte fetal. Hay varias tecnologías que permiten detectar estas anomalías en el útero.
 10. A diferencia del desarrollo en las especies cuyos recién nacidos ya son jóvenes, el desarrollo del Homo sapiens continúa durante la infancia y el período de juventud es largo. Esto requiere una inversión parental prolongada y expone al organismo aún en desarrollo a la posibilidad de recibir agresiones del medio ambiente.
 11. El cambio continúa a lo largo de toda la vida en la forma de maduración y envejecimiento, siempre construyendo sobre lo anterior, limitado por esto, y proporcionando el sustrato para eventos futuros.
 12. Es posible que algunas enfermedades que aparecen en la edad adulta o en la vejez se hayan originado en realidad mucho antes en la historia de desarrollo del individuo.

F. PRINCIPIOS RELACIONADOS CON LAS NUEVAS TECNOLOGÍAS GENÉTICAS

1. Los avances de la tecnología nos permiten analizar y manipular el material genético en formas que no era posible hasta hace pocos años.
2. Estas tecnologías nos permiten identificar, aislar y hacer pruebas con genes asociados con ciertas enfermedades y, en el futuro, quizás con rasgos que no tengan importancia clínica.

3. Como toda tecnología, la tecnología genética es falible, puede traer consecuencias no intencionales y pueden responder a los intereses de entidades diferentes al paciente.
4. El crecimiento de la tecnología de la información junto con la expansión de la tecnología genética han sido de gran ayuda para la atención médica basada en genética y las investigaciones básicas, pero también plantea inquietudes relacionadas con el uso de la información genética.

REFERENCIAS

National Coalition for Health Professional Education in Genetics' (NCHPEG) publication *Core Competencies in Genetics Essential for All Health*, Joseph D. McInerney, MA, MS, Executive Director, NCHPEG and Barton Childs, MD, Professor Emeritus of Pediatrics and Biology. The Johns Hopkins School of Medicine. Reviewed by NCHPEG's working group on content and instruction.



ANEXO R. CENTROS PARA EL CONTROL Y LA PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES (CDC):
COMPETENCIAS DE GENÓMICA PARA TODOS LOS PROFESIONALES DE LA SALUD Y MÉDICOS

Un profesional de salud pública dentro de su campo y programa puede hacer lo siguiente:

- Aplicar las ciencias básicas de salud pública (incluso las ciencias sociales y de conducta, la bioestadística, la epidemiología, la informática y la salud ambiental) a asuntos y estudios de genómica y a pruebas genéticas, usando el vocabulario de genómica para alcanzar la meta de prevención de enfermedades.
- Identificar las limitaciones éticas y médicas de las pruebas genéticas, incluso los usos que no benefician al individuo.
- Mantener conocimientos actualizados sobre el desarrollo de los avances genéticos y las tecnologías pertinentes a su especialidad o campo de experiencia y aprender los usos de genómica como herramienta para alcanzar las metas de salud pública relacionadas con su campo o área de ejercicio.
- Identificar la función de los factores culturales, sociales, de costumbres, ambientales y genéticos en el desarrollo de enfermedades, la prevención de enfermedades y en comportamientos que fomentan la salud, así como su impacto sobre las organizaciones de servicios médicos y la prestación de servicios para maximizar el bienestar y prevenir enfermedades.
- Participar en la planificación y desarrollo estratégico vinculado a las pruebas genéticas o los programas genómicos.
- Colaborar con organismos y organizaciones de salud existentes y con aquellos que surjan; con entidades académicas, de investigación, privadas y comerciales, incluso empresas, agencias y organizaciones relacionadas con la genómica; y con asociaciones comunitarias para identificar y resolver problemas relacionados con la genómica.
- Participar en la evaluación de la eficacia, accesibilidad, relación costo-beneficio, rentabilidad del programa y la calidad de los servicios genómicos personales y basados en la población en la salud pública.
- Desarrollar protocolos y garantizar el consentimiento informado y la protección de los pacientes en las investigaciones.

COMPETENCIAS EN GENÓMICA PARA PROFESIONALES DE SALUD PÚBLICA EN SERVICIOS CLÍNICOS QUE EVALÚAN INDIVIDUOS Y FAMILIAS.

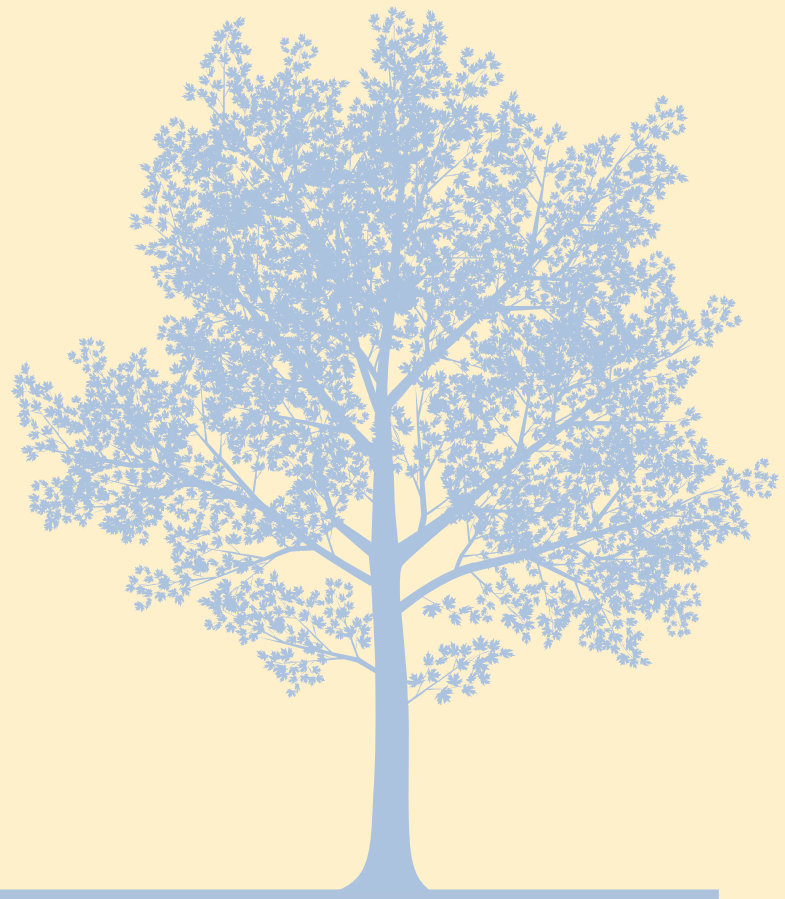
El médico que trabaja en salud pública, según corresponda a la disciplina, organismo o programa, puede hacer lo siguiente:

- Aplicar conceptos básicos de genómica como patrones de herencia, interacciones de los genes con el medio ambiente, y consecuencias para los programas que fomentan la salud a los servicios clínicos pertinentes.
- Demostrar que entiende las indicaciones, los componentes y los recursos de las pruebas genéticas o intervenciones basadas en genómica.
- Describir implicaciones éticas, legales, sociales y financieras relacionadas con las pruebas genéticas y con el registro de información genómica.
- Explicar conceptos básicos de probabilidad y riesgos y beneficios de la genómica en la evaluación de salud y enfermedad en el contexto de la práctica de la medicina.
- Brindar información genómica, recomendaciones y atención sin coacción al paciente o la familia dentro de un proceso de consentimiento informado adecuado.

REFERENCIAS

Centers for Disease Control and Prevention. National Office of Public Health Genomics. Genomics Competencies for the Public Health Workforce. www.cdc.gov/genomics/training/competencies/comps.htm





ISBN 978-0-9821622-1-7. Published 2008.

Creative Commons Attribution-No Derivative Works 3.0 United States License