



Cómo entender la genética

Consulta genética

Reimpreso de Información genética de MedlinePlus

Biblioteca Nacional de Medicina de los EE. UU.

Institutos Nacionales de la Salud

Departamento de Salud y Servicios Humanos

Índice

1	¿Qué es una consulta genética?	1
2	¿Por qué alguien podría tener una consulta genética?	2
3	¿Qué ocurre durante una consulta genética?	3
4	¿Cómo puedo encontrar un especialista en genética en mi área?	4
5	¿Qué es el pronóstico de una enfermedad genética?	5
6	¿Cómo se diagnostican las enfermedades genéticas?	7
7	¿Cómo se tratan o manejan los trastornos genéticos?	9

Consulta genética

1 ¿Qué es una consulta genética?

Una consulta genética (o asesoría genética) es un servicio de salud que brinda información y apoyo a personas que tienen o pueden estar en riesgo de tener trastornos genéticos. Durante la consulta, un profesional en genética habla sobre los riesgos genéticos o para diagnosticar, confirmar o descartar una afección genética con una persona o una familia.

Los profesionales de la genética incluyen genetistas médicos (médicos que se especializan en genética) y asesores genéticos (trabajadores de la salud certificados con experiencia en genética médica y asesoramiento). Otros profesionales de la salud, como enfermeras, psicólogos y trabajadores sociales capacitados en genética; también pueden entregar asesoramiento genético.

Las consultas suelen llevarse a cabo en el consultorio de un médico, un hospital, un centro de genética u otro tipo de centro médico. Estas reuniones suelen ser visitas en persona con individuos o familias, pero en ocasiones se llevan a cabo en grupo. Además, se pueden realizar a través de la telemedicina (también conocida como telesalud), la que permite que la asesoría se realice a distancia mediante computadoras, cámaras, dispositivos de videoconferencia o el teléfono.

Para más información sobre consultas genéticas:

MedlinePlus ofrece una lista de enlaces a información sobre asesoramiento genético (<https://medlineplus.gov/spanish/geneticcounseling.html>).

MedlinePlus también brinda información sobre telesalud. (<https://medlineplus.gov/spanish/telehealth.html>)

2 ¿Por qué alguien podría tener una consulta genética?

Las personas o familias que están preocupadas por una afección hereditaria pueden beneficiarse de una consulta genética. Las razones por las que una persona puede ser derivada a un asesor genético, un genetista médico u otro profesional de la genética incluyen:

- Una historia familiar o personal de una afección genética, defecto de nacimiento, trastorno cromosómico o cáncer hereditario.
- Dos o más pérdidas de embarazos (abortos espontáneos), un mortinato o un bebé que murió.
- Un niño con un trastorno hereditario conocido, un defecto congénito, discapacidad intelectual o retraso en el desarrollo.
- Una mujer que está embarazada o planea quedar embarazada a los 35 años o después (algunos trastornos cromosómicos ocurren con más frecuencia en los niños nacidos de mujeres mayores).
- Resultados de pruebas anormales que sugieren una afección genética o cromosómica.
- Un mayor riesgo de desarrollar o transmitir un trastorno genético específico dado el origen étnico de una persona.
- Parientes de sangre (por ejemplo, primos) que planean tener hijos juntos (un niño cuyos padres son parientes puede tener un mayor riesgo de heredar ciertos trastornos genéticos).
- Una persona que haya recibido resultados de pruebas genéticas directas al consumidor y desea conversar sobre el significado de los resultados.

Una consulta genética también es parte importante del proceso de toma de decisiones para las pruebas genéticas. Sin embargo, conversar con un profesional en genética puede ser útil incluso si no hay pruebas disponibles para una afección específica.

3 ¿Qué ocurre durante una consulta genética?

Una consulta genética entrega información, ofrece apoyo y busca contestar las preguntas e inquietudes específicas de un paciente. Para ayudar a determinar si una afección tiene un componente genético, un profesional en genética pregunta sobre la historia de salud familiar de una persona y detalla su historia clínica (un registro de información médica sobre la familia inmediata y extendida de alguien). El profesional en genética también puede realizar un examen físico y recomendar las pruebas médicas necesarias.

Si a una persona se le diagnostica una afección genética, el profesional en genética brinda información sobre el diagnóstico, cómo se hereda la afección, la posibilidad de transmitirla a las generaciones futuras y opciones de pruebas y tratamientos.

Durante una consulta, un profesional en genética:

- Interpreta y comunica información médica compleja
- Ayuda a cada persona a tomar decisiones informadas e independientes sobre su atención médica y opciones reproductivas
- Respeta las creencias, tradiciones y sentimientos individuales de cada persona

Un profesional de la genética NO:

- Le dirá a una persona qué decisión tomar
- Obligará a una pareja a tener o no tener hijos
- Recomendará que una mujer continúe o interrumpa un embarazo
- Le dirá a alguien si debe someterse a pruebas para detectar un trastorno genético

4 ¿Cómo puedo encontrar un especialista en genética en mi área?

Para encontrar un especialista en genética en su comunidad, puede pedirle a su médico un referido. Si tiene seguro médico, también puede comunicarse con su compañía de seguros para encontrar un genetista médico o un asesor genético en su área que participe en su plan.

Varias organizaciones ofrecen sugerencias para encontrar un profesional de la salud:

- El Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras, un servicio de los Institutos Nacionales de la Salud, tiene una guía para encontrar especialistas en enfermedades raras y genéticas específicas
- La Alianza de Esclerosis Tuberosa entrega sugerencias sobre cómo encontrar y elegir un médico (en inglés). Aunque están pensados para adultos con esclerosis tuberosa, gran parte de ellos se pueden aplicar a personas con cualquier afección de salud crónica.

Recursos adicionales para encontrar a un especialista en genética en su comunidad están disponibles en línea:

- La National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos, NSGC) ofrece un directorio de búsqueda de consejeros genéticos en los Estados Unidos y Canadá (en inglés). Puede buscar por ubicación, nombre, área de práctica / especialización y / o código postal.
- La American Board of Genetic Counseling (Junta Estadounidense de Asesoramiento Genético, ABGC) brinda un directorio de búsqueda de asesores genéticos certificados en todo el mundo (en inglés). Puede buscar por área de práctica, nombre, organización o ubicación.
- La Canadian Association of Genetic Counsellors (Asociación Canadiense de Consejeros Genéticos CAGC) tiene un directorio de búsqueda de consejeros genéticos en Canadá (en inglés). Puede buscar por nombre, distancia desde una dirección, provincia o servicios.
- El American College of Medical Genetics and Genomics (Colegio Americano de Genética y Genómica Médica, ACMG) tiene una base de datos de búsqueda de servicios de clínicas de genética médica (en inglés) en los Estados Unidos
- El Instituto Nacional del Cáncer tiene un directorio de servicios de genética del cáncer (en inglés) con los profesionales que brindan servicios relacionados con la genética del cáncer. Puede buscar por tipo de cáncer o síndrome, ubicación y / o nombre del proveedor.

Si tiene una afección médica que no ha sido diagnosticada, es posible que le interese la Red de Enfermedades No Diagnosticadas. Brinda información sobre cómo postular para este estudio de investigación multicéntrico.

5 ¿Qué es el pronóstico de una enfermedad genética?

El pronóstico de una enfermedad genética incluye su probable curso, duración y resultado. Cuando los profesionales de la salud se refieren al pronóstico de una afección, también pueden referirse a la posibilidad de recuperación. Sin embargo, la mayoría de los trastornos genéticos duran toda la vida y se controlan en vez de curarse.

El pronóstico de la enfermedad involucra múltiples elementos, incluyendo:

- Cuánto tiempo es probable que viva una persona con el trastorno (esperanza de vida)
- Cuándo los signos y síntomas se desarrollan y si pueden empeorar (y qué tan rápido), o si se mantienen estables con el tiempo
- Calidad de vida, como independencia para realizar las actividades diarias
- Potencial de complicaciones y problemas de salud relacionados

El pronóstico de una afección genética depende de muchos factores, incluyendo el diagnóstico específico y los signos y síntomas particulares de una persona. En ocasiones, si se conoce la variante genética relacionada, este puede dar alguna idea sobre el pronóstico. Además, el curso y el resultado de una afección depende de la disponibilidad y efectividad de los enfoques de tratamiento y manejo. El pronóstico de enfermedades muy raras puede ser difícil de predecir porque son muy pocas personas las afectadas. El pronóstico también puede ser difícil o imposible de establecer si el diagnóstico de una persona se desconoce.

Los pronósticos de los trastornos genéticos varían bastante, a menudo incluso entre personas con la misma afección. Es probable que esta variabilidad se deba a una combinación de factores genéticos, ambientales y de estilo de vida, muchos de los cuales pueden ser difíciles de identificar. Algunos trastornos genéticos causan problemas físicos y del desarrollo tan graves que son incompatibles con la vida. Estas afecciones pueden causar un aborto espontáneo del embrión o feto afectado, o un bebé puede nacer muerto o morir poco después del nacimiento. Las personas con afecciones genéticas menos graves pueden vivir hasta la infancia o la edad adulta, pero tienen una menor esperanza de vida debido a problemas de salud relacionados con su trastorno. Las enfermedades genéticas con un curso más leve pueden tener una esperanza de vida normal y pocos problemas de salud relacionados.

El pronóstico de una enfermedad se basa en la probabilidad, lo que significa que es probable pero no seguro que el trastorno siga un curso particular. Su profesional de la salud es su mejor fuente de información sobre el pronóstico de su afección genética específica. Él o ella puede evaluar su historia clínica y sus signos y síntomas para brindarle la estimación más precisa de su pronóstico.

Encuentre más información sobre el pronóstico de las afecciones

genéticas:

Esta lista de recursos (<https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/consulta/encontrar/unprofesional/>) puede ayudarle a localizar un profesional en genética en su área.

El Instituto Nacional del Cáncer (NCI) brinda una descripción general del pronóstico del cáncer (<https://www.cancer.gov/espanol/cancer/diagnostico-estadificacion/pronostico>).

6 ¿Cómo se diagnostican las enfermedades genéticas?

Un profesional de la salud puede sospechar un diagnóstico de una afección genética basado en las características físicas y los antecedentes familiares de una persona, o de los resultados de una prueba de detección.

Las pruebas genéticas son una de las varias herramientas que utilizan los profesionales de la salud para diagnosticar afecciones genéticas. Las formas para realizar un diagnóstico genético incluyen:

- **Un examen físico:** Ciertas características físicas, como rasgos faciales específicos, pueden sugerir el diagnóstico de un trastorno genético. Un genetista realizará un examen físico completo que puede incluir medidas como la medición alrededor de la cabeza (circunferencia de la cabeza), la distancia entre los ojos y la longitud de los brazos y las piernas. Dependiendo de la situación, se pueden realizar exámenes especializados, como pruebas del sistema nervioso (neurológicos) o de los ojos (oftalmológicos). El profesional de la salud también puede utilizar estudios de imágenes que incluyen radiografías, tomografías computarizadas (TC) o imágenes por resonancia magnética (IRM) para ver estructuras dentro del cuerpo.
- **Historia de salud personal:** La información sobre la salud de una persona, que a menudo se remonta al nacimiento, puede brindar pistas para un diagnóstico genético. Un historial médico personal incluye problemas de salud pasados, hospitalizaciones y cirugías, alergias, medicamentos y los resultados de cualquier prueba médica o genética que ya se haya realizado.
- **Historia de salud familiar:** Dado que las afecciones genéticas a menudo son hereditarias, la información sobre la salud de los miembros de la familia puede ser una herramienta fundamental para diagnosticar estos trastornos. Un médico o un asesor genético le preguntará sobre las afecciones de salud de padres, hermanos, hijos y posiblemente parientes más lejanos de una persona. Esta información puede brindar pistas sobre el diagnóstico y el patrón de herencia de un trastorno genético en una familia.
- **Pruebas de laboratorio, incluyendo pruebas genéticas:** Las pruebas genéticas o génicas moleculares, cromosómicas y bioquímicas se utilizan para diagnosticar trastornos genéticos. Otros exámenes de laboratorio que miden los niveles de ciertas sustancias en sangre y orina también pueden ayudar a sugerir un diagnóstico.

Actualmente hay pruebas genéticas disponibles para muchas afecciones genéticas. Sin embargo, algunos trastornos no tienen una prueba genética, se desconoce la causa genética de la afección o aún no se ha desarrollado una prueba para ella. En estos casos, la secuenciación del genoma completo puede resultar en la localización de la variante genética responsable. Además, se puede usar una combinación de los enfoques enumerados anteriormente para hacer un diagnóstico. Incluso cuando se dispone de pruebas genéticas, las herramientas enumeradas anteriormente se utilizan para reducir las posibilidades (método conocido como diagnóstico diferencial) y elegir las pruebas genéticas más apropiadas a realizar.

Se puede realizar un diagnóstico de un trastorno genético en cualquier momento de la vida, desde antes del nacimiento hasta la vejez, según el momento en que aparezcan las características de la afección y la disponibilidad de las pruebas. En ocasiones, tener un diagnóstico puede orientar las decisiones de tratamiento y su manejo. Un diagnóstico genético también puede sugerir si otros miembros de la familia pueden verse afectados o en riesgo de padecer un trastorno específico. Incluso cuando no hay tratamiento disponible para una afección en particular, tener un diagnóstico puede ayudar a las personas a saber qué esperar y puede ayudarlas a identificar recursos útiles de apoyo y abogacía.

Para obtener más información sobre el diagnóstico de afecciones genéticas:

Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) tienen una hoja informativa sobre el diagnóstico de defectos de nacimiento (<https://www.cdc.gov/ncbddd/Spanish/birthdefects/diagnosis.html>), que incluye información sobre pruebas de detección y diagnóstico.

7 ¿Cómo se tratan o manejan los trastornos genéticos?

Muchos trastornos genéticos son el resultado de cambios genéticos que están presentes esencialmente en todas las células del cuerpo. Como resultado, estos trastornos a menudo afectan a muchos sistemas corporales y la mayoría no se pueden curar. Sin embargo, puede haber formas para tratar o controlar algunos de los signos y síntomas relacionados.

Para un grupo de trastornos genéticos llamados errores innatos del metabolismo (que resultan de cambios genéticos que interrumpen la producción de enzimas específicas), en ocasiones los tratamientos incluyen cambios en la dieta o reemplazo de la enzima particular que falta. Limitar ciertas sustancias en la dieta puede ayudar a prevenir la acumulación de sustancias potencialmente tóxicas que normalmente son degradadas por la enzima. En algunos casos, la terapia de reemplazo de enzimas puede ayudar a compensar la falta de estas enzimas. Estos tratamientos se utilizan para controlar los signos y síntomas existentes y pueden ayudar a prevenir futuras complicaciones. Un ejemplo de un error innato del metabolismo es la fenilcetonuria.

Para otras afecciones genéticas, las estrategias de tratamiento y manejo están diseñadas para mejorar los signos y síntomas particulares asociados con el trastorno. Estos enfoques varían según el trastorno y son específicos de las necesidades de salud de una persona. Por ejemplo, un trastorno genético asociado con un defecto cardíaco puede tratarse con cirugía para reparar el defecto o con un trasplante de corazón. Las afecciones que se caracterizan por una formación defectuosa de células sanguíneas, como la enfermedad de células falciformes, a veces se pueden tratar con un trasplante de médula ósea. El trasplante de médula ósea puede permitir la formación de células sanguíneas normales y, si se realiza a una edad temprana, puede ayudar a prevenir episodios de dolor y otras complicaciones futuras.

Algunos cambios genéticos están asociados con un mayor riesgo de problemas de salud en el futuro, como ciertas formas de cáncer. Un ejemplo bien conocido es el cáncer de mama familiar relacionado con mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. El manejo puede incluir exámenes de detección de cáncer más frecuentes o cirugía preventiva (profiláctica) para extirpar los tejidos con mayor riesgo de volverse cancerosos.

Los trastornos genéticos pueden causar problemas de salud tan graves que son incompatibles con la vida. En los casos más graves, estas afecciones pueden provocar un aborto espontáneo de un embrión o feto afectado. En otros casos, los bebés afectados pueden nacer muertos o morir poco después del nacimiento. Aunque hay pocos tratamientos disponibles para estas afecciones genéticas graves, a menudo los profesionales de la salud pueden brindar al paciente afectado atención de apoyo, como alivio del dolor o asistencia respiratoria mecánica.

La mayoría de las formas de tratamiento para los trastornos genéticos no alteran la variación genética subyacente; sin embargo, algunos trastornos se han tratado con terapia génica. Esta técnica experimental implica cambiar los genes de una persona para prevenir o tratar una enfermedad. La terapia génica, junto con muchos otros

enfoques de tratamiento y manejo de afecciones genéticas, se encuentran en estudio en ensayos clínicos.

Para más información sobre consultas genéticas:

MedlinePlus brinda información adicional relacionada con el tratamiento de enfermedades genéticas: (<https://medlineplus.gov/spanish/geneticcounseling.html>)

- Errores innatos del metabolismo (<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/002438.htm>)
- Trasplante de médula ósea (<https://medlineplus.gov/spanish/bonemarrowtransplantation.html>)
- Cuidados paliativos (<https://medlineplus.gov/spanish/palliativecare.html>) (también conocidos como cuidados de apoyo)
- Genes y terapia génica (<https://medlineplus.gov/spanish/genesandgenetherapy.html>)