



Cómo entender la genética

Pruebas genéticas directas para el consumidor

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 son las pruebas genéticas directas para el consumidor? | 1 |
| 2 | ¿Qué tipos de pruebas genéticas directas para el consumidor están disponibles? | 2 |
| 3 | ¿Qué son las pruebas de ascendencia genética? | 4 |
| 4 | ¿Cuáles son los beneficios y riesgos de las pruebas genéticas directas para el consumidor? | 6 |
| 5 | ¿Cómo elijo una compañía de pruebas genéticas? | 8 |
| 6 | ¿Cómo se realizan las pruebas genéticas directas para el consumidor? | 9 |
| 7 | ¿Cuánto cuestan las pruebas genéticas directas para el consumidor y las cubre el seguro médico? | 10 |
| 8 | ¿Qué significan los resultados de las pruebas genéticas directas para el consumidor? | 11 |
| 9 | ¿Qué me pueden indicar los datos primarios de las pruebas directas para el consumidor? | 13 |
| 10 | ¿Puede una prueba genética directa para el consumidor decir si tendré cáncer? | 14 |
| 11 | ¿Puede una prueba genética directa para el consumidor decir si tendré Alzheimer? | 16 |

| | | |
|----|--|----|
| 12 | ¿Qué significa tener ADN neandertal o denisovano? | 18 |
| 13 | ¿Cómo protegen la privacidad de sus clientes los proveedores de pruebas genéticas directas para el consumidor? | 20 |
| 14 | ¿Pueden los resultados de mi prueba genética directa para el consumidor afectar mi capacidad para obtener seguro médico? | 22 |

Pruebas genéticas directas para el consumidor

1 ¿Qué son las pruebas genéticas directas para el consumidor?

La mayoría de las veces, las pruebas genéticas se hacen a través de profesionales de la salud, como médicos, enfermeros o asesores genéticos. Los profesionales de la salud determinan qué prueba es necesaria, solicitan la prueba a un laboratorio, recolectan la muestra de ADN y la envían a un laboratorio para su análisis e interpretación; y comparten sus resultados con el paciente. A menudo, una compañía de seguro médico cubre parte o la totalidad de su costo. Este tipo de análisis se conoce como prueba genética clínica.

Las pruebas genéticas directas para el consumidor, también conocidas como pruebas genéticas caseras o pruebas genéticas comerciales, son diferentes. Estas pruebas genéticas se publicitan directamente a los clientes a través de la televisión, la radio, publicidad impresa o internet y pueden comprarse en línea o en tiendas. Luego de adquirir un kit de pruebas, los clientes envían a la compañía una muestra de ADN y reciben sus resultados directamente de un sitio web seguro, una aplicación o en un reporte escrito. Las pruebas genéticas directas al consumidor brindan a las personas acceso a su información genética sin involucrar necesariamente a un profesional de la salud o compañía de seguro médico en el proceso.

Actualmente, muchas compañías ofrecen pruebas genéticas directas al consumidor para una variedad de propósitos. Las pruebas más populares utilizan una cantidad limitada de variaciones genéticas para hacer predicciones acerca de ciertos aspectos de la salud, brindan información sobre rasgos comunes y ofrecen pistas acerca de la ascendencia de una persona. El número de compañías que brindan pruebas genéticas directas al consumidor está creciendo, junto con el rango de información de salud que ofrecen estas pruebas. Debido a que actualmente hay poca regulación de los servicios de pruebas genéticas directas para el consumidor, es importante evaluar la calidad de los servicios disponibles antes de realizar cualquier prueba.

Otros nombres con los que se conoce a las pruebas genéticas directas para el consumidor incluyen pruebas genéticas DTC, pruebas genéticas de acceso directo, pruebas genéticas caseras y pruebas de ADN caseras. Las pruebas de ascendencia (también llamadas pruebas de genealogía) también son consideradas como pruebas genéticas directas para el consumidor.

2 ¿Qué tipos de pruebas genéticas directas para el consumidor están disponibles?

Con tantas compañías ofreciendo una variedad de pruebas genéticas directas al consumidor, puede ser difícil determinar qué pruebas son las que brindan más información y son útiles para usted. Cuando considere someterse a estas pruebas, piense en lo que espere obtener de ella. Algunas pruebas genéticas directas para el consumidor son muy específicas (como pruebas de paternidad), mientras que otros servicios brindan un rango más amplio de información de salud, ascendencia y estilo de vida.

Los principales tipos de pruebas genéticas directas para el consumidor incluyen:

Riesgo de enfermedad y salud

Los resultados de este tipo de pruebas estiman su riesgo genético de desarrollar enfermedades comunes que son causados por factores ambientales y múltiples variantes en varios genes. Estas afecciones comunes incluyen enfermedad celíaca, enfermedad de Parkinson y mal de Alzheimer. Algunas compañías también incluyen si una persona es portadora de genes para afecciones menos comunes, incluyendo fibrosis quística y enfermedad de células falciformes. Un portador es una persona que tiene una variante genética en una copia del gen que, cuando está presente en ambas copias del gen, causa un trastorno genético. Las pruebas también pueden buscar por ciertas variaciones genéticas que puedan tener que ver con otras características relacionadas con la salud, como el peso y metabolismo (la forma en que el cuerpo convierte los nutrientes de los alimentos en energía). Estas pruebas también pueden entregar información sobre cómo una persona puede responder a ciertos medicamentos (farmacogenómica).

Ascendencia o genealogía

Los resultados de estas pruebas brindan pistas acerca del origen de los antepasados de una persona, su ascendencia étnica y relaciones genéticas entre familias. Para más información, vea ¿Qué son las pruebas de ascendencia genética?

Parentesco

Los resultados de estas pruebas pueden indicar si las personas que se sometieron a ella están emparentadas biológicamente. Por ejemplo, la prueba de parentesco puede establecer si una persona es el padre biológico de otra (prueba de paternidad). Por lo general, los resultados de una prueba de parentesco directas para el consumidor, incluyendo pruebas de paternidad, no se admiten en un tribunal de justicia.

Estilo de vida

Los resultados de estas pruebas pretenden brindar información sobre factores de estilo de vida, como nutrición, condición física, pérdida de peso, cuidado de la piel, hábitos

del sueño e incluso sus preferencias de vino, basado en variaciones de su ADN. Muchas compañías que ofrecen este tipo de pruebas también venden servicios, productos o programas personalizados según los resultados de su prueba.

Antes de elegir una prueba genética directa para el consumidor, averigüe qué tipo de información de salud, ascendencia u otra se reportará. La mayoría de las pruebas genéticas directas al consumidor no secuencian genes completos, sino que analizan solo un subconjunto de variantes dentro de genes asociados con afecciones o rasgos sobre los que reportan. Para pruebas genéticas más completas, consulte a un profesional en genética. Piense si hay alguna información que preferiría no conocer. En algunos casos, puede negarse a conocer información específica si le informa a la compañía antes de que entregue sus resultados.

3 ¿Qué son las pruebas de ascendencia genética?

Las pruebas genéticas de ascendencia, o de genealogía genética, son una manera en que las personas que están interesadas en su historia familiar (genealogía) vayan más allá de lo que pueden aprender de parientes o documentación histórica. Examinar las variaciones de ADN puede brindar pistas acerca del origen de los antepasados de una persona y sobre las relaciones entre familias.

Con frecuencia, ciertos patrones de variaciones genéticas se comparten entre personas con antecedentes particulares. Mientras más cercana sea la relación entre dos individuos, familias o poblaciones, típicamente se comparten más patrones de variación.

En general, para genealogía se usan tres tipos de pruebas de genética de ascendencia:

Pruebas del cromosoma Y

Las variaciones en el cromosoma Y pueden utilizarse para explorar la ascendencia en la línea directa masculina. Solo personas con un cromosoma Y (típicamente hombres) pueden someterse a este tipo de pruebas. Sin embargo, las personas interesadas en este tipo de prueba genética pueden reclutar a un familiar masculino para hacérsela. Debido a que el cromosoma Y se hereda con el mismo patrón que los nombres de familia (apellidos) en muchas culturas, con frecuencia la prueba de cromosoma Y se utiliza para saber si dos familias con el mismo apellido están emparentadas.

Prueba de ADN mitocondrial

Este tipo de prueba identifica variaciones genéticas en el ADN mitocondrial. Aunque la mayoría del ADN está empaquetada en cromosomas dentro del núcleo de la célula, las estructuras de la célula llamadas mitocondrias también tienen una pequeña cantidad de su propio ADN (conocido como ADN mitocondrial). Tanto hombres como mujeres tienen ADN mitocondrial, el cual se transmite por las madres, por lo que este tipo de prueba se puede utilizar en ambos sexos. El ADN mitocondrial se transmite únicamente a partir de los óvulos, por lo que brinda información acerca del linaje ancestral femenino directo. Las pruebas de ADN mitocondrial pueden ser útiles para genealogía porque preservan información sobre ancestros femeninos que tal vez no se muestren en registros históricos por la forma que comúnmente se pasan los apellidos.

Prueba de polimorfismo de nucleótido único

Estas pruebas evalúan un gran número de variaciones individuales (polimorfismos de nucleótido único, o poliformismos de un solo nucleótido) en todo el genoma de una persona. Los resultados se comparan con similares poliformismos de nucleótido único en una base de datos de pruebas para brindar una estimación sobre el origen étnico de una persona. Por ejemplo, el patrón de polimorfismos de nucleótido único puede indicar que la ascendencia de una persona es aproximadamente 50 por ciento africana, 25 por

ciento europea, 20 por ciento asiática y 5 por ciento desconocida (en ocasiones, se puede entregar mayor especificidad regional). Los genealogistas utilizan este tipo de pruebas porque los resultados de pruebas de cromosoma Y y de ADN mitocondrial, las cuales representan solo líneas ancestrales individuales, no abarcan el origen étnico ancestral general de una persona.

Las pruebas de ascendencia genética tienen varias limitaciones. Los proveedores de pruebas comparan los resultados de los individuos con diferentes bases de datos de polimorfismos de nucleótido único que se han hecho con anterioridad, por lo que estimaciones de origen étnico tal vez no sean consistentes de un proveedor a otro. Además, estas bases de datos no tienen la misma cobertura de polimorfismos de nucleótido único para todas las poblaciones étnicas; por ello, los resultados para las poblaciones minoritarias pueden ser inespecíficos o imprecisos. Asimismo, puesto que la mayoría de las poblaciones humanas han migrado muchas veces a través de su historia y se han mezclado con grupos cercanos, las estimaciones de origen étnico basadas en pruebas genéticas pueden diferir de las expectativas de una persona. En grupos étnicos con rangos más pequeños de variaciones genéticas debido a su tamaño e historia, la mayoría de los miembros comparten muchos polimorfismos de nucleótido único, y tal vez sea difícil distinguir personas que tienen un ancestro común relativamente reciente, como primos cuartos, del grupo entero.

Varias compañías y organizaciones ofrecen pruebas genéticas de ascendencia. La mayoría de las compañías brindan foros en línea y otros servicios para permitir que las personas que se han hecho la prueba compartan y discutan sus resultados con otros, lo puede permitirles descubrir relaciones familiares que antes no conocían. A mayor escala, los resultados de pruebas genéticas de ascendencia de muchas personas pueden ser utilizadas por científicos para explorar la historia de las poblaciones, cómo surgieron, migraron y se mezclaron con otros grupos.

4 ¿Cuáles son los beneficios y riesgos de las pruebas genéticas directas para el consumidor?

Las pruebas genéticas directas para el consumidor brindan tanto beneficios como limitaciones; dado que son algo diferentes a las pruebas genéticas que solicita un profesional de la salud.

Beneficios

- Las pruebas genéticas directas para el consumidor promueven el conocimiento de enfermedades genéticas
- Brindan información personalizada sobre su salud, riesgo de enfermedad y otros rasgos
- Puede ayudarle a volverse más proactivo sobre su salud
- No requiere aprobación de un profesional de la salud o de compañías de seguro médico
- Dado que los resultados se entregan directamente a la persona, no se registran en su seguro médico ni en su historia clínica (a menos que se compartan los resultados con su profesional de la salud)
- A menudo es menos costoso que las pruebas genéticas obtenidas a través de un profesional de la salud, lo que puede hacer que las pruebas sean más accesibles para personas sin seguro médico o con seguro limitado
- En general, la recolección de la muestra de ADN es sencilla y no invasiva; y los resultados están disponibles rápidamente
- Su información anónima se agrega a una gran base de datos que puede ser utilizada para realizar más investigación médica. Dependiendo de la compañía, la base de datos puede representar hasta varios millones de participantes

Riesgos y limitaciones

- Puede que las pruebas no estén disponibles para afecciones de salud o rasgos de su interés
- Este tipo de pruebas no puede decirle si definitivamente tendrá o no una enfermedad en particular. A menudo, los resultados deben confirmarse con pruebas genéticas administradas por un profesional de la salud
- Estas pruebas analizan solo un subconjunto de variantes dentro de los genes, por lo que las variantes que causan enfermedades pueden pasar desapercibidas
- Puede recibir información inesperada sobre su salud, relaciones familiares o ascendencia, la que puede resultar estresante o perturbadora
- Dado que las pruebas se realizan fuera de una clínica de atención médica, las personas a menudo no reciben asesoramiento genético ni consentimiento informado completo
- Las personas pueden tomar decisiones importantes acerca de tratamiento o prevención de enfermedades basándose en información imprecisa, incompleta o

mal entendida de sus resultados

- Actualmente hay poca supervisión o regulación de las compañías que hacen las pruebas
- Las pruebas no comprobadas o inválidas pueden ser engañosas. Puede que no haya suficiente evidencia científica para vincular una variación genética particular con cierta enfermedad o rasgo
- La privacidad genética puede verse comprometida si las compañías que hacen las pruebas utilizan la información genética sin autorización o si se roban su información
- Los resultados de pruebas genéticas pueden impactar su capacidad para obtener un seguro de vida, discapacidad o de cuidado de largo plazo

Las pruebas genéticas directas para el consumidor brindan únicamente información parcial sobre su salud. Otros factores genéticos y ambientales, preferencias de estilo de vida y su historia clínica familiar también afectan la posibilidad de desarrollar muchas enfermedades. Puede conversar sobre estos factores durante una consulta con un especialista o asesor genético, pero en muchos casos no se discuten cuando se utilizan pruebas genéticas caseras.

5 ¿Cómo elijo una compañía de pruebas genéticas?

Si está interesado en las pruebas genéticas directas para el consumidor, busque información sobre las compañías que ofrecen estos servicios. Algunas preguntas que pueden ayudarle a evaluar la calidad y credibilidad de estas empresas incluyen:

- ¿Parece profesional el sitio de internet de la compañía? ¿Tiene disponible una aplicación? ¿Se ven seguros ambos? ¿Brinda información adecuada acerca de los servicios que ofrece, incluyendo reportes de muestra, precios y metodología?
- ¿La compañía posee dentro de su personal profesionales genéticos con experiencia, como médicos genetistas y asesores genéticos? ¿Ofrece consultas con profesionales genéticos si usted tiene preguntas sobre sus resultados?
- ¿La compañía explica cuáles variaciones genéticas está probando? ¿Incluye evidencia científica para vincular esas variaciones con una enfermedad o rasgo particular? ¿Deja en claro las limitaciones de la prueba y la interpretación de los resultados?
- ¿Qué tipo de laboratorio hace las pruebas genéticas y está el laboratorio dentro o fuera de los Estados Unidos? ¿Está el laboratorio certificado o acreditado? Por ejemplo, ¿cumple el laboratorio con los estándares de regulación federal llamados Enmiendas para la Mejora de Laboratorios Clínicos (CLIA, por su sigla en inglés) de los Estados Unidos? ¿Está la prueba aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA)?
- ¿Indica la compañía cómo protegerá su privacidad y mantendrá segura su información genética? ¿Incluye esa información tanto prácticas de privacidad actuales como lo que pueda pasar con su información genética en el futuro?
- ¿Indica la compañía quién tendrá acceso a su información y cómo podría ser compartida? ¿Comparte o vende la información genética de sus clientes para investigación u otros propósitos? Para algunas empresas, gran parte de sus ganancias provienen de vender grandes cantidades de información de los participantes para investigación y desarrollo de medicamentos, y no de vender kits de pruebas individuales

Antes de comprar una prueba genética directa para el consumidor, asegúrese de leer y entender la “letra pequeña” en el sitio web de la compañía. Esta información detallada, que a menudo se denomina “condiciones de uso” o “condiciones de servicio”, es un acuerdo legal entre usted y la empresa que ofrece las pruebas. Esta información detalla lo que está incluido y excluido en el servicio e indica sus derechos y las responsabilidades de la compañía. Si usted tiene preguntas, contacte a la compañía para obtener más información antes de tomar una decisión acerca de la prueba.

Para más información acerca de factores a considerar al elegir una compañía de pruebas genéticas directas para el consumidor:

Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano: Regulación de pruebas genéticas (<https://www.genome.gov/es/about-genomics/policy-issues/Regulation-of-Genetic-Tests>)

6 ¿Cómo se realizan las pruebas genéticas directas para el consumidor?

El proceso para la mayoría de las pruebas genéticas directas para el consumidor consiste en:

1. Comprar una prueba

Los kits de la prueba pueden comprarse en línea (y son enviados a su hogar) o en una tienda. El precio de algunos kits de prueba incluye el análisis y su interpretación, mientras que en otros casos esta información se paga por separado.

2. Recolectar la muestra

En general, la recolección de la muestra de ADN involucra colocar saliva en un tubo o frotar el interior de su mejilla con un recolector de muestra y luego colocarlo en un tubo. Posteriormente, usted enviará la muestra por correo, tal como se lo indique la compañía. En algunos casos debe visitar una clínica de salud para que le saquen sangre.

3. Analizar la muestra

Un laboratorio analizará la muestra para buscar variaciones genéticas particulares. Las variaciones incluidas en la prueba dependen del propósito de la prueba.

4. Recibir los resultados

En la mayoría de los casos, podrá acceder a sus resultados en un sitio web o aplicación segura (es probable que deba crear una cuenta en el sitio web de la compañía para acceder a sus resultados). Otras compañías de pruebas informan los resultados por correo o por teléfono. En general, los resultados incluyen la interpretación de lo que variaciones genéticas específicas pueden significar para su salud o ascendencia. En algunas compañías, usted puede solicitar una explicación más detallada de parte de un asesor genético u otro profesional de la salud. Este servicio adicional puede involucrar un costo adicional. Algunas compañías que ofrecen pruebas pueden actualizar sus resultados con el tiempo basados en nueva información disponible, por ejemplo, una nueva variante asociada a un rasgo en su análisis.

Los kits de prueba incluirán instrucciones paso a paso, así que asegúrese de entender las instrucciones antes de empezar. Si tiene preguntas, contacte a la compañía antes de recolectar su muestra.

7 ¿Cuánto cuestan las pruebas genéticas directas para el consumidor y las cubre el seguro médico?

El precio de las pruebas genéticas directas para el consumidor está entre los \$100 dólares hasta \$1,000 dólares. El costo depende de cuántas variaciones genéticas se analicen (y costará más si se utiliza la secuenciación del genoma o el exoma completo), qué tan extensa es la interpretación y si se incluyen otros productos, programas o servicios. Algunas compañías cobran por separado el kit de recolección de la muestra y el análisis, mientras que otras ofrecen como parte del paquete la recolección de la muestra y su análisis. En algunos casos, la consulta con un profesional de la salud (como un asesor genético) se incluye en el costo de la prueba; en otros puede agregarse por un costo adicional. Antes de proceder con la prueba, asegúrese de conocer el costo total por todos los resultados, consejería y otros servicios que espera recibir.

Las pruebas genéticas directas para el consumidor, incluso las que brindan información acerca de la salud y riesgo de enfermedad, no están cubiertas por la mayoría de los planes de seguro médico. Como estas pruebas se hacen sin que las ordene un profesional de la salud y no son consideradas “de diagnóstico” (es decir, no pueden ser utilizadas para diagnosticar ninguna enfermedad o afección), en general las compañías de seguros médicos no pagan por ellas. Sin embargo, si usted comparte sus resultados con su profesional de la salud y él o ella recomienda pruebas o tratamientos adicionales, esa atención médica puede que esté cubierta.

Típicamente, las pruebas genéticas directas para el consumidor que no están relacionadas (o indirectamente relacionadas) con la salud, como pruebas de ascendencia y pruebas de paternidad, no las cubre los planes de seguro médico.

Conoce más acerca de los costos de las pruebas genéticas directas para el consumidor:

Información genética de MedlinePlus proporciona información acerca de:

- ¿Cuál es el costo de las pruebas genéticas y cuánto tiempo tardan los resultados? (<https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/pruebas/costoresultados/>)
- ¿Cubren los seguros médicos los costos de las pruebas genéticas? (<https://medlineplus.gov/spanish/genetica/entender/pruebas/coberturaseguro/>)

8 ¿Qué significan los resultados de las pruebas genéticas directas para el consumidor?

Las pruebas genéticas directas para el consumidor pueden brindar información de interés sobre su salud, rasgos y ascendencia. Sin embargo, los resultados tal vez no sean tan claros como muchas personas suponen. Frecuentemente, las compañías que comercializan estas pruebas dicen a sus clientes que los resultados tienen únicamente fines informativos, educativos o de investigación; éstos no están hechos para diagnosticar, prevenir o tratar ninguna enfermedad o afección de salud. Es útil tener esta distinción en mente cuando interprete sus propios resultados.

Salud y riesgo de enfermedad

Los resultados de estas pruebas genéticas brindan información acerca de su posibilidad de desarrollar ciertas enfermedades (como la enfermedad celíaca o la enfermedad de Parkinson) y la probabilidad de que tenga rasgos particulares (como hoyuelos o intolerancia a la lactosa). Estas pruebas también pueden entregar información sobre cómo una persona puede responder a ciertos medicamentos (farmacogenómica). Estas pruebas están basadas en un análisis de una o más variaciones genéticas que se sabe o se sospecha están asociadas con la enfermedad o rasgo. Las pruebas genéticas directas al consumidor no analizan todas las variantes genéticas asociadas con enfermedades o rasgos.

Los resultados de las pruebas para predecir riesgos de enfermedad no entregan una respuesta positiva o negativa de si una persona desarrollará cierta enfermedad. Otros factores, incluyendo variaciones genéticas que no han sido probadas, factores ambientales y su estilo de vida (como dieta y ejercicio) también contribuyen al riesgo de enfermedad en formas que quizás aún no se comprendan del todo. Por ello, un resultado que muestre un mayor riesgo no significa definitivamente que desarrollará una enfermedad y un resultado que muestre un menor riesgo no significa que nunca la desarrollará.

Ascendencia o genealogía

Los resultados de estas pruebas brindan pistas sobre las principales áreas geográficas de origen de su familia. Estos resultados se calculan basándose en variaciones genéticas que son más comunes en personas de ciertas áreas del mundo que en otros. Usted también puede elegir recibir información sobre individuos que tienen más posibilidades de estar relacionados con usted. (Estos individuos también se han sometido a la prueba y las predicciones se basan en similitudes entre las secuencias de ADN).

En ocasiones, los resultados de ascendencia son inesperados o inconsistentes con lo que una persona entiende sobre su historia familiar. Estas pruebas pueden revelar información que antes no se conocía sobre relaciones biológicas entre personas (como paternidad).

Las personas que tienen una relación cercana, como hermanos, tal vez reciban información ligeramente diferente sobre su ascendencia porque los resultados están limitados por el número y la diversidad de personas que han sometido sus muestras de ADN a cierta compañía de pruebas genéticas directas para el consumidor. Es importante saber que recibir información inesperada o ambigua sobre sus antecedentes es un riesgo potencial con este tipo de prueba.

Parentesco

Los resultados de estas pruebas entregan información sobre las personas que probablemente estén relacionadas con usted (estas personas también se han sometido a pruebas y las predicciones se basan en las similitudes entre las secuencias de ADN). Estas pruebas pueden descubrir información previamente desconocida sobre las relaciones biológicas entre las personas (como la paternidad). Es importante tener en cuenta que recibir información inesperada o ambigua sobre sus antecedentes o su familia es un riesgo potencial con este tipo de prueba.

Estilo de vida

En la mayoría de los casos, las pruebas de estilo de vida directas para el consumidor evalúan variaciones genéticas relacionadas con rasgos muy específicos, como la forma en que su cuerpo convierte los nutrientes de la comida en energía (metabolismo), ritmo diurno / nocturno (circadiano), o los sentidos del tacto y olfato. La compañía tal vez recomiende una dieta o programa de ejercicio específico, suplementos dietéticos, productos de cuidado de la piel u otros productos y servicios según sus resultados. Sin embargo, en la mayoría de los casos, el vínculo entre una variación genética y un rasgo complejo como el peso, rendimiento atlético o hábitos del sueño es indirecto o desconocido. Por ello, los resultados de estas pruebas pueden ser difíciles de interpretar y, además, puede ser difícil predecir si un producto o servicio recomendado sea útil para usted.

Si tiene preguntas sobre sus resultados, la compañía que brindó la prueba puede ofrecer apoyo profesional (como la orientación de un asesor genético). Usted también puede consultar sobre sus resultados con su propio profesional médico. Hable con su médico antes de hacer cualquier cambio significativo en su salud, dieta o ejercicio tras recibir los resultados de una prueba genética directa para el consumidor.

9 ¿Qué me pueden indicar los datos primarios de las pruebas directas para el consumidor?

Además de brindarnos varios reportes y análisis basados en su genética, algunas compañías de pruebas genéticas directas para el consumidor tienen los datos primarios (información sin procesar o datos brutos) disponibles para descargar. Los datos primarios son sus genotipos; los particulares A, C, T y G de su ADN; extraídos de la muestra que usted entregó. Esta información es única para usted. La mayoría de las compañías advierten que los datos primarios solo son para investigación y educación y no se recomiendan para fines médicos, como diagnosticar una enfermedad.

Es un desafío interpretar los datos primarios o brutos del genotipo por su cuenta. Para ayudar con esto, varios servicios en línea de “interpretación de terceros” ofrecen analizar e interpretar los datos primarios recolectados por otra compañía. Los servicios de interpretación de terceros pueden potencialmente utilizar su información genética para entregarle más información acerca de sus riesgos de enfermedad, rasgos y ascendencia. No obstante, estos servicios también tienen algunos riesgos y limitaciones:

- Con relativa frecuencia, los resultados de las pruebas indican un mayor riesgo de enfermedad, cuando su riesgo en realidad no es mayor al de la población general. Estos errores pueden causar estrés y ansiedad
- Los resultados pueden incluir información inesperada o perturbadora sobre su riesgo de enfermedad o relaciones familiares, sin ningún contexto ni orientación
- Una vez que usted descarga la información y la manda por e-mail o la guarda en su computadora, ya no está protegida por las medidas de privacidad del servicio original
- Hay poca regulación de los servicios de interpretación de terceros

Como con cualquier tipo de prueba genética, es importante evaluar la credibilidad de cualquier compañía que esté considerando y averiguar cómo protege su privacidad antes de someter su información genética. Su profesional de la salud puede ayudarle a entender los resultados y determinar si alguna prueba de seguimiento sería útil.

10 ¿Puede una prueba genética directa para el consumidor decir si tendré cáncer?

Si bien una prueba genética directa para el consumidor puede estimar su riesgo, no puede decirle si desarrollará o no ciertas formas de cáncer. Muchos otros factores, incluyendo género, edad, dieta y ejercicio, origen étnico, historial previo de cáncer, factores hormonales y reproductivos e historial familiar también contribuyen al riesgo general de cáncer de una persona.

La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) ha permitido a por lo menos una compañía de pruebas genéticas directas para el consumidor, 23andMe, ofrecer una prueba de riesgo de cáncer. La prueba identifica cambios genéticos específicos que están relacionados a cánceres particulares. Por ejemplo, busca 44 variantes genéticas específicas (también conocidas como mutaciones) en dos genes, *BRCA1* y *BRCA2*.

Los investigadores estiman que de un 5 a un 10% de todos los cánceres son hereditarios. Algunos de estos cánceres están asociados con variaciones hereditarias en genes particulares, como *BRCA1* o *BRCA2*. Más de 1,000 variantes en cada uno de estos genes han sido asociados con un mayor riesgo de cáncer. No obstante, la prueba genética directa para el consumidor aprobada por la FDA analiza sólo 44 de estos cambios genéticos.

La prueba que ofrece 23andMe también busca dos variantes en el gen *MUTYH*. Estas variantes pueden causar una afección llamada poliposis asociada a *MUTYH* (o PAM, también conocida como poliposis adenomatosa familiar autosómica recesiva). PAM aumenta en gran medida el riesgo de una persona de desarrollar cáncer colorrectal, pero representa menos del 1 por ciento de los casos de este cáncer. Las dos variantes incluidas en la prueba son los cambios más comunes asociados con PAM en personas de ascendencia europea. Sin embargo, hay más de 100 variantes en el gen *MUTYH* que se sabe están asociadas con un mayor riesgo de desarrollar cáncer.

Debido a que las variantes en estas pruebas son poco comunes, la mayoría de las personas tendrá un resultado negativo. Un resultado negativo no significa que nunca tendrá cáncer. De igual forma, un resultado positivo (que indica una variación genética relacionada con cáncer) no significa que definitivamente tendrá cáncer.

Hacerse una prueba genética directa para el consumidor para riesgo de cáncer puede ser estresante y producir ansiedad. Las organizaciones de profesionales de la salud y grupos de defensa de pacientes recomiendan enfáticamente que las personas que estén considerando pruebas genéticas para variantes de genes relacionadas con el cáncer, incluyendo aquellas que se ofrecen en las pruebas genéticas directas para el consumidor, hablen con un asesor genético sobre sus razones para someterse a la prueba y lo que los resultados podrían significar para su salud.

Para saber más sobre las pruebas genéticas directas para el consumidor

para riesgo de cáncer:

La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos: FDA autoriza, con controles especiales, una prueba de comercialización directa al consumidor que informa sobre tres mutaciones en los genes de cáncer de seno BRCA (<https://www.fda.gov/news-events/comunicados-de-prensa/la-fda-autoriza-con-controles-especiales-una-prueba-de-comercializacion-directa-al-consumidor-que>)

11 ¿Puede una prueba genética directa para el consumidor decir si tendré Alzheimer?

Si bien una prueba genética directa para el consumidor puede estimar su riesgo, no puede decirle con certeza si desarrollará o no la enfermedad de Alzheimer. Variaciones en múltiples genes, junto con factores de estilo de vida como dieta y ejercicio, juegan un papel al determinar el riesgo de una persona.

La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) ha permitido que por lo menos una compañía de pruebas genéticas directas para el consumidor, “23andMe”, ofrezca una prueba para riesgo de enfermedad de Alzheimer. La prueba analiza un gen llamado *APOE*.

Ciertas variaciones de este gen están asociadas con la probabilidad de desarrollar enfermedad de Alzheimer de aparición tardía (la forma más común de esta afección, la cual empieza después de los 65 años). Específicamente, la prueba le permite averiguar cuántas copias (cero, una o dos) tiene de una versión del gen llamado alelo E4. Las personas que tienen cero copias del alelo E4 tienen el mismo riesgo de desarrollar enfermedad de Alzheimer de aparición tardía que la población general. El riesgo aumenta con el número de copias del alelo E4, así que las personas con una copia tienen más riesgo de desarrollar la enfermedad y las personas con dos copias tiene aún mayor riesgo. Sin embargo, muchas personas que tienen una o más copias del alelo E4 nunca desarrollan la enfermedad de Alzheimer, y muchas personas sin ninguna copia de este alelo termina desarrollando la enfermedad.

Variaciones del gen *APOE* son uno de los muchos factores que influyen en el riesgo general de una persona de tener enfermedad de Alzheimer. Variaciones en muchos otros genes, los cuales no se reportan en la prueba genética directa para el consumidor aprobada por la FDA, también contribuyen al riesgo de enfermedad.

Además, hay factores de riesgo de enfermedad de Alzheimer que aún no se han descubierto. Por tanto, el alelo E4 *APOE* representa solo una pieza de su riesgo de enfermedad de Alzheimer.

Actualmente, no hay enfoques efectivos de prevenir la enfermedad de Alzheimer y, aunque la enfermedad puede tratarse, no tiene cura. Por estas razones, el Instituto Nacional sobre el Envejecimiento y grupos de defensa de pacientes recomiendan enfáticamente que las personas que están considerando hacerse pruebas genéticas de enfermedad de Alzheimer, incluyendo pruebas genéticas directas para el consumidor, hablen con un profesional de la salud o un asesor genético sobre las razones por las que quieren someterse a la prueba y cómo afrontarían sus resultados.

Para aprender más acerca de pruebas genéticas directas para el consumidor para enfermedad de Alzheimer:

Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos: FDA permite la comercialización directa al consumidor de las primeras pruebas que proporcionan información sobre el riesgo genético de sufrir ciertos padecimientos (<https://www.fda.g>

ov/news-events/comunicados-de-prensa/la-fda-permite-la-comercializacion-directa-al-consumidor-de-las-primeras-pruebas-que-proporcionan)

12 ¿Qué significa tener ADN neandertal o denisovano?

Varias compañías de pruebas genéticas directas para el consumidor reportan cuánto ADN una persona ha heredado de humanos prehistóricos, como neandertales o denisovanos. En general, esta información se reporta como un porcentaje que sugiere cuánto ADN un individuo ha heredado de sus ancestros. El porcentaje de ADN neandertal en humanos modernos es cero o cercano al cero en personas de poblaciones africanas, y alrededor de 1 a 2 % en personas de origen europeo o asiático. El porcentaje de ADN denisovano es mayor en la población de Melanesia (4 a 6 %), más baja en otras poblaciones del sureste de Asia y las islas del Pacífico, y muy baja o indetectable en otras partes del mundo.

Los neandertales fueron humanos muy primitivos (arcaicos) que vivieron en Europa y Asia occidental hace unos 400,000 años, hasta que se extinguieron hace alrededor de 40,000. Los denisovanos son otra población de humanos primitivos que vivieron en Asia y estuvieron relacionados a los neandertales de forma lejana. (Se sabe mucho menos sobre los denisovanos porque los científicos han descubierto menos fósiles de esta antigua población). Todavía se está estudiando la forma precisa en que están relacionados los humanos modernos, los neandertales y denisovanos. Sin embargo, las investigaciones han mostrado que los humanos modernos se superpusieron con poblaciones neandertales y denisovanas por un periodo y que tuvieron hijos juntos (se cruzaron). Como resultado, muchas personas viviendo hoy tienen una pequeña cantidad de material genético de estos ancestros lejanos.

Los científicos han secuenciado los genomas neandertales y denisovanos de fósiles descubiertos en Europa y Asia. Esta información genética está ayudando a los investigadores a aprender más sobre estos humanos.

Determinar cuáles áreas del genoma se comparten con humanos arcaicos, y cuáles son diferentes, también ayudará a los investigadores a descubrir qué diferencia a los humanos modernos de nuestros parientes extintos más cercanos.

Además del porcentaje de ADN neandertal o denisovano, los informes de las pruebas genéticas directas para el consumidor pueden incluir información sobre algunas variantes genéticas heredadas de estos ancestros que influyen en rasgos específicos. Algunos estudios sugieren que ciertas variaciones genéticas heredadas de humanos arcaicos pueden tener un papel en la textura del cabello, altura, sensibilidad del sentido del olfato, respuestas inmunitarias, adaptación a mayor altitud y otras características en humanos modernos. Estas variaciones también pueden influir en el riesgo de desarrollar ciertas enfermedades. Sin embargo, otros estudios no han encontrado las mismas asociaciones. La importancia de las variantes genéticas neandertales o denisovanas en el riesgo de enfermedad todavía es un área de estudio activa y no se incluyen en la mayoría de las pruebas genéticas directas para el consumidor.

Si bien puede ser interesante saber cuánto ADN una persona tiene en común con sus ancestros neandertales o denisovanos, estos datos no brindan información práctica sobre su salud actual o sus posibilidades de desarrollar enfermedades particulares. Tener más o menos ADN en común con humanos arcaicos no indica nada sobre cómo

es una persona “evolucionada”, tampoco da ninguna indicación de fuerza o inteligencia. Por ahora, saber cuáles variantes específicas una persona heredó de ancestros neandertales o denisovanos brinda sólo información limitada acerca de algunos rasgos físicos.

Artículos de revistas científicas para información adicional (en inglés)

Ormond KE(1), Mortlock DP(2), Scholes DT(3), Bombard Y(4), Brody LC(5), Faucett WA(6), Garrison NA(7), Hercher L(8), Isasi R(9), Middleton A(10), Musunuru K(11), Shriner D(12), Virani A(13), Young CE(3). Human Germline Genome Editing. Am J Hum Genet. 2017 Aug 3;101(2):167-176. PubMed: 28777929. Free full-text available from PubMed Central: PMC5544380.

Gupta RM, Musunuru K. Expanding the genetic editing tool kit: ZFNs, TALENs, and CRISPR-Cas9. J Clin Invest. 2014 Oct;124(10):4154-61. doi: 10.1172/JCI72992. Epub 2014 Oct 1. Review. PubMed: 25271723. Free full-text available from PubMed Central: PMC4191047.

Hsu PD, Lander ES, Zhang F. Development and applications of CRISPR-Cas9 for genome engineering. Cell. 2014 Jun 5;157(6):1262-78. doi:10.1016/j.cell.2014.05.010. Review. PubMed: 24906146. Free full-text available from PubMed Central: PMC4343198.

Komor AC, Badran AH, Liu DR. CRISPR-Based Technologies for the Manipulation of Eukaryotic Genomes. Cell. 2017 Apr 20;169(3):559. doi:10.1016/j.cell.2017.04.005. PubMed: 28431253.

13 ¿Cómo protegen la privacidad de sus clientes los proveedores de pruebas genéticas directas para el consumidor?

La información genética de una persona representa información de salud personal y privada. Si usted piensa en hacerse pruebas genéticas directas para el consumidor, es importante saber cómo protegerá su información la compañía que realiza la prueba. En particular, debe saber cómo la compañía manejará su muestra (por ejemplo, saliva), cómo planea resguardar su información y si su información será utilizada para propósitos secundarios (como investigación o publicidad).

La mayoría de las empresas de pruebas genéticas directas para el consumidor brindan información detallada en sus páginas web sobre sus prácticas de privacidad y seguridad. Esta información puede incluirse en una “política de privacidad”, “declaración de privacidad”, o “centro de privacidad”. Asegúrese de leer, entender y aprobar esta información antes de empezar con el proceso de prueba. Si usted tiene preguntas, contacte al proveedor para obtener más información.

Las preguntas que pueden ayudarle a evaluar las prácticas de privacidad de una compañía son:

- ¿Qué hace la compañía con la muestra una vez que ha completado el análisis? ¿La muestra se almacenará, compartirá, venderá o destruirá?
- Una vez que se haga la prueba, ¿quién es el dueño de los datos genéticos?
- ¿Cómo protege la compañía su información genética y otra información personal que usted proporcione? ¿Se almacena en una base de datos que está protegida contra acceso no autorizado? ¿Qué ocurre si la base de datos es hackeada o comprometida?
- ¿Puede borrar sus resultados de la base de datos de la compañía si lo desea?
- ¿Utiliza la compañía su información para investigación interna, publicidad u otros propósitos secundarios?
- ¿Compartirá la compañía su información genética o la venderá a compañías farmacéuticas o de biotecnología, instituciones académicas u organizaciones sin fines de lucro? Si es así, ¿los datos que compartan incluirán alguna otra información que pudiera identificarlo (como su nombre o fecha de nacimiento)? ¿Para qué propósitos se utilizará su información? ¿Se le informará cuando se compartan o

información genética con otros, pueden estar obligados por ley a dar a conocer la información a las autoridades en respuesta a una orden judicial, de la corte o cualquier otro requisito legal. Muchas empresas ahora brindan información explícita acerca de si autoridades legales pueden acceder a su información genética y cómo. Si usted sube su información a una base de datos pública, como las que administran servicios de interpretación de terceros, esa información estará disponible para las autoridades. Asegúrese de leer y entender cómo las autoridades pueden tener acceso a su información antes de enviar su muestra. Dado que todos compartimos similitudes genéticas con nuestros familiares, tal vez haya implicaciones no sólo para su propia privacidad, sino también para los que están emparentados con usted.

Artículos de revistas científicas para información adicional (en inglés)

Berkman BE, Miller WK, Grady C. Is It Ethical to Use Genealogy Data to Solve Crimes? *Ann Intern Med.* 2018 May 29. doi: 10.7326/M18-1348. [Epub ahead of print] PubMed: 29809242.

Ram N, Guerrini CJ, McGuire AL. Genealogy databases and the future of criminal investigation. *Science.* 2018 Jun 8;360(6393):1078-1079. doi:10.1126/science.aau1083. PubMed: 29880677.

Shen H, Ma J. Privacy Challenges of Genomic Big Data. *Adv Exp Med Biol.* 2017;1028: 139-148. doi: 10.1007/978-981-10-6041-0_8. Review. PubMed: 29058220.

14 ¿Pueden los resultados de mi prueba genética directa para el consumidor afectar mi capacidad para obtener seguro médico?

La Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA por sus siglas en inglés), una ley federal aprobada en 2008, declaró ilegal que los proveedores de seguros de salud en los Estados Unidos usen información genética en decisiones sobre la elegibilidad o cobertura de seguro de salud de una persona. Esto significa que las compañías de seguros médicos no pueden utilizar los resultados de una prueba genética directa para el consumidor (o cualquier otra prueba genética) para rechazar la cobertura o exigir que usted pague primas más altas. No obstante, GINA no aplica cuando un empleador tiene menos de 15 empleados.

GINA no aplica en otras formas de seguro, como de discapacidad, de atención de largo plazo o seguro de vida. Sin embargo, algunos estados tienen leyes que cubren estas formas de seguros. A menos que esté prohibido por leyes estatales, las compañías que ofrecen estas pólizas tienen derecho de pedir información médica, incluyendo los resultados de cualquier prueba genética, cuando están decidiendo acerca de cobertura y precios. Algunas de estas compañías requieren información sobre pruebas genéticas como parte de su proceso de solicitud, pero otras no lo hacen. No está claro si la información genética, incluyendo los resultados de pruebas genéticas directas para el consumidor, se convertirán en una parte estándar de la evaluación de riesgo que las compañías de seguro realizan cuando toman decisiones sobre coberturas.

Antes de empezar el proceso de prueba, se recomienda evaluar los posibles beneficios y riesgos de las pruebas genéticas directas para el consumidor, incluyendo impactos potenciales en la elegibilidad y cobertura de seguro médico.