

### Genética

La genética es el estudio de la herencia. La herencia es un proceso biológico en el que un padre pasa ciertos genes a sus hijos o descendientes. Cada niño hereda genes de sus padres biológicos y estos genes a su vez expresan rasgos específicos. Algunos de estos rasgos pueden ser físicos, por ejemplo, el color del cabello y los ojos y el color de la piel, etc. Por otro lado, algunos genes también pueden conllevar el riesgo de ciertas enfermedades y trastornos que pueden pasar de los padres a sus descendientes.

#### Genética en la célula

La información genética se encuentra dentro del núcleo celular de cada célula viva en el cuerpo. La información puede considerarse como retenida en un libro, por ejemplo. Parte de este libro con la información genética proviene del padre, mientras que la otra parte proviene de la madre.

#### Cromosomas

Los genes se encuentran dentro de los cromosomas. Los humanos tienen 23 pares de estas pequeñas estructuras similares a hilos en el núcleo de sus células. 23 o la mitad del total 46 proviene de la madre, mientras que las otras 23 provienen del padre.



### Exámenes de Genética

Las pruebas genéticas se realizan analizando pequeñas muestras de sangre o tejidos corporales. Ellos determinan si usted, su pareja o su bebé portan genes para ciertos trastornos hereditarios.

Las pruebas genéticas se han desarrollado lo suficiente como para que los médicos a menudo puedan identificar genes faltantes o defectuosos. El tipo de prueba genética necesaria para hacer un diagnóstico específico depende de la enfermedad particular que un médico sospeche.

Se pueden usar muchos tipos diferentes de fluidos y tejidos corporales en las pruebas genéticas. Para la detección del ácido desoxirribonucleico (ADN), solo se necesita una pequeña cantidad de sangre, piel, hueso u otro tejido.

#### Exámenes genéticos durante el embarazo

Para las pruebas genéticas antes del nacimiento, las mujeres embarazadas pueden decidir someterse a una amniocentesis o una muestra de vellosidades coriónicas. También hay un análisis de sangre disponible para las mujeres para detectar algunos trastornos.

Si esta prueba de detección encuentra un posible problema, se puede recomendar una amniocentesis o una muestra de vellosidades coriónicas.

La amniocentesis es una prueba que generalmente se realiza entre las semanas 15 y 20 del embarazo de una mujer. El médico inserta una aguja hueca en el abdomen de la mujer para extraer una pequeña cantidad de líquido amniótico alrededor del feto en desarrollo. Este líquido se puede analizar para detectar problemas genéticos y determinar el sexo del niño. Cuando existe riesgo de parto prematuro, se puede realizar una amniocentesis para ver hasta qué punto han madurado los pulmones del bebé. La amniocentesis conlleva un ligero riesgo de inducir un aborto espontáneo.

La toma de muestras de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés) generalmente se realiza entre las semanas 10 y 12 del embarazo. El médico extrae una pequeña porción de la placenta para detectar problemas genéticos en el feto. Debido a que el muestreo de vellosidades coriónicas es una prueba

invasiva, existe un pequeño riesgo de que pueda inducir un aborto espontáneo.



## Desordenes Genéticos comunes

### Síndrome de Down

El síndrome de Down es un trastorno del desarrollo, causado por una copia adicional del cromosoma. Los pacientes que padecen este síndrome tienen cara plana y nariz ancha y su apariencia es muy distintiva. Muchos de los niños con síndrome de Down tienen problemas mentales y están expuestos a un mayor riesgo de infecciones respiratorias, problemas auditivos y visuales, leucemia y afecciones cardíacas. La esperanza de vida de estos pacientes suele reducirse en 50 años. La cirugía correctiva y la terapia física y del habla pueden ayudar a estos pacientes. Los científicos han descubierto que las madres mayores de 35 años con más frecuencia dan a luz a niños con síndrome de Down. La ecografía puede detectar este síndrome en un feto.

### Fibrosis quística

Fibrosis quística: afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo. Es el resultado de una falla en un gen en particular. Como resultado, el moco producido por los pulmones y los intestinos es espeso y pegajoso. Ambos padres deben portar el gen defectuoso de fibrosis quística para que la enfermedad se transmita a su hijo. La fibrosis quística generalmente se detecta en bebés recién nacidos a través de una prueba de detección neonatal, conocida como prueba de pinchazo en el talón. Esta prueba gratuita consiste en pinchar el talón del bebé para obtener una pequeña muestra de sangre y detecta hasta el 95% de los bebés con fibrosis quística. Si un bebé tiene una prueba positiva de pinchazo en el talón, debe hacerse una prueba de sudor a las 6 semanas de edad para ver si tiene el trastorno o es un portador sano del gen defectuoso. Las vidas de las personas con fibrosis quística generalmente son

acortadas por el trastorno, pero pueden llevar vidas felices y productivas hasta la edad media. Si bien la fibrosis quística no se puede curar, la fisioterapia y muchos otros tratamientos están disponibles para mejorar la calidad de vida y reducir las complicaciones.

### Distrofia muscular de Duchenne (DMD)

El gen DMD ayuda a producir una proteína llamada distrofia, que es importante para la fuerza muscular, el soporte y la reparación. Las personas con distrofia muscular de Duchenne no producen la forma normal de distrofia, lo que significa que sus músculos se dañan más fácilmente y no funcionan correctamente. La mutación genética del gen DMD se hereda de los padres o es causada por un cambio genético en el niño. Hay muchos tipos de distrofia muscular, siendo la distrofia muscular de Duchenne la más común en los niños. La distrofia muscular de Becker es muy similar a la distrofia muscular de Duchenne. Tiene la misma causa subyacente, pero suele ser menos grave y presenta síntomas ligeramente diferentes. Lo primero que los padres suelen notar es que su hijo no está alcanzando sus hitos. También pueden notar que su hijo se cae con frecuencia, es torpe y camina de puntillas.

Más tarde, el niño con distrofia muscular de Duchenne podría desarrollar:

- Debilidad muscular que afecta su postura, caminar y correr.
- Movimiento articular reducido debido al acortamiento de sus músculos.
- problemas con el músculo del corazón, afectando la función del corazón
- dificultad para respirar ya que su debilidad muscular empeora

## Asesoramiento Genético

La asesoría genética le brinda información sobre cómo las condiciones genéticas podrían afectarles a usted o a su familia. El asesor genético u otro profesional de la salud recopilará su historial médico personal y familiar. Pueden usar esta información para determinar la probabilidad de que usted o su familiar tengan una condición genética. Con base en esta información, el asesor genético puede ayudarlo a decidir si una prueba genética podría ser adecuada para usted o su familiar.

### Razones para el asesoramiento genético

Sobre la base de su historial de salud personal y familiar, su médico puede recomendarle asesoramiento genético. Hay diferentes etapas en su vida en las que podría ser derivado a un consejo genético:

*Planificación para el embarazo:* la asesoría genética antes de quedar embarazada puede abordar las inquietudes sobre los factores que pueden afectar a su bebé durante la infancia o la niñez o su capacidad para quedar embarazada, incluso

- Condiciones genéticas que se presentan en su familia o la familia de su pareja
- Historia de infertilidad, abortos espontáneos múltiples o muerte fetal
- Embarazo previo o niño afectado por un defecto de nacimiento o condición genética
- Opciones de Tecnología de Reproducción Asistida (ART)

*Durante el embarazo:* la asesoría genética durante el embarazo puede abordar ciertas pruebas que se pueden realizar durante su embarazo, cualquier problema detectado o afecciones que puedan afectar a su bebé durante la infancia o la infancia, incluyendo

- Historia de infertilidad, abortos espontáneos múltiples o muerte fetal
  - Embarazo previo o niño afectado por un defecto de nacimiento o condición genética
  - Resultados anormales de las pruebas, como análisis de sangre, ultrasonido, CVS o amniocentesis
  - Infecciones maternas, como el CMV, y otras exposiciones, como medicamentos, medicamentos, sustancias químicas y rayos X
- Prueba de detección genética recomendada para todas las mujeres embarazadas, que incluye fibrosis quística, enfermedad de células falciformes y cualquier afección que se presente en su familia o en la familia de su pareja.

*Cuidando a los niños:* la asesoría genética puede abordar las inquietudes si su hijo muestra signos y síntomas de un trastorno que podría ser genético, incluidos

- Resultados anormales de cribado neonatal
- Defectos de nacimiento
- Discapacidad intelectual o discapacidades del desarrollo.
- Trastornos del espectro autista (TEA)
- Problemas de visión o audición.

Después de su sesión de asesoramiento genético, podría decidir someterse a pruebas genéticas. La asesoría genética después de las pruebas puede ayudarlo a comprender mejor los resultados de sus pruebas y las opciones de tratamiento, ayudarlo a manejar sus inquietudes emocionales y remitirlo a otros proveedores de atención médica y grupos de apoyo y defensa.