

PRUEBA GENÉTICA

para los niños con trastornos del espectro autista

© 2015 Boston University School of Public Health

Nos gustaría agradecer a todos los padres y profesionales médicos que han provisto comentarios invaluableles que han contribuido al desarrollo de este folleto.

El contenido de este folleto fue desarrollado por un equipo de Boston University School of Public Health y Boston Medical Center (BMC), en colaboración con miembros del Autism Consortium. Para más información, póngase en contacto con el Family Support Network y el Autism Program en BMC: autismprogram@bmc.org.



Este trabajo fue apoyado por The National Genetics Education and Consumer Network (NGECN) (Acuerdo cooperativo #U22MC04100), financiado por el Genetics Services Branch of the Maternal and Child Health Bureau, Health Resources and Services Administration (HRSA).



Designed by Codesign.





¿Qué se sabe sobre **la genética** y los trastornos **del espectro autista**??

Se aprende más cada día sobre el papel de la genética en el autismo. Muchos cambios genéticos pueden contribuir al desarrollo de autismo. A veces, un cambio genético puede ser hereditario. Otras veces, el cambio genético es nuevo y ocurre sólo en un niño. Esto explica por qué un niño puede tener los trastornos del espectro autista cuando no existen en la historia familiar.

Muchos padres tienen preguntas sobre la prueba genética para los niños con trastornos del espectro autista. ¿Qué me dirá la prueba genética? ¿Cómo ayudará a mi hijo/a? ¿Cómo podría yo hacer la prueba genética para mi hijo/a?

Este folleto puede ayudar con las respuestas de algunas de sus preguntas.

¿Por qué se recomienda la prueba genética para los niños con los trastornos del espectro autista?

La prueba genética puede:

1. Dar una explicación por qué su hijo/a desarrolló el autismo.
2. Ayudar determinar la probabilidad de tener el autismo otro hijo/a existente o un hijo/a futuro/a. Dependiendo de los resultados de la prueba, el riesgo de otros miembros de la familia puede variar entre 5% hasta 50%.
3. Ayudar determinar los tipos de servicios de que el hijo/a se beneficiaría.
4. Ayudar identificar otros problemas de la salud. Por ejemplo, algunos cambios genéticos que causan el autismo también pueden causar otros problemas de la salud como los problemas de los ojos. En este caso, los médicos recomendarían que el hijo/a visitara a un oftalmólogo.

Genetic testing for ASD cannot:

1. Indicar cómo exactamente el hijo/a desarrollará.
2. Indicar cómo los tratamientos funcionarán para el hijo/a.

Mitos sobre la prueba genética para los trastornos del espectro autista:	Hechos sobre la prueba genética para los trastornos del espectro autista:
Todos los cambios genéticos encontrados por la prueba causarán problemas con la salud...	Algunos cambios genéticos son comunes y no causan problemas con la salud
Un resultado negativo de la prueba significa que no hay ninguna conexión genética con los trastornos del espectro autista del hijo/a...	Una prueba genética sola no prueba para todos los cambios genéticos posibles.
Los resultados de la prueba genética afectarán al seguro médico...	Es ilegal que el precio del seguro médico cambie según los resultados de la prueba genética
Indicará quién es el padre del hijo/a...	No es una prueba de paternidad
Probará para el HIV y otros virus ...	No prueba para el HIV ni otros virus
Probará para sustancias o otras drogas...	No prueba para sustancias ni otras drogas



La prueba genética para los trastornos del espectro autista puede dar una explicación por qué el hijo/a desarrolló el autismo.

¿Cómo puedo probar mi hijo/a?

Una prueba genética normalmente impone una prueba de sangre. Hay muchas pruebas genéticas disponibles. Muchos médicos recomiendan dos pruebas: X frágil (Fragile X) y microarreglo del cromosoma (Chromosome microarray, o CMA). Médicos también pueden recomendar otras pruebas, dependiendo del desarrollo del hijo/a, historia médica del hijo/a e historia familiar.

Aún si las pruebas genéticas iniciales para los trastornos del espectro autista no encuentran cambios genéticos en el hijo/a, puede existir una explicación genética. Por esta razón, más pruebas pueden ser recomendadas.

Hay dos maneras de obtener pruebas genéticas para el hijo/a:

1. El médico del hijo/a puede pedir la prueba genética.

Usted puede hacer una cita especial con el médico del hijo/a para la prueba genética, o programar la prueba cuando el hijo/a hace una prueba de sangre rutinaria.

2. Your child's doctor can refer your child to a genetics team.

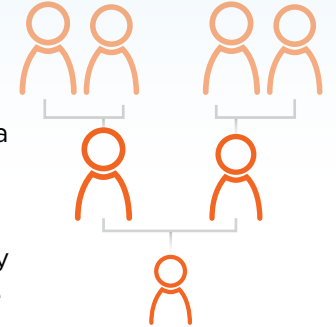
Un equipo genético consiste de un **consejero genético** y un **genetista**. Normalmente este servicio está pagado por el seguro, como las referencias a otros especialistas. Un **consejero genético** tiene experiencia especializada en explicar la genética. Un **genetista** es un médico con experiencia en las condiciones genéticas, incluyendo las que involucran los trastornos del espectro autista.



¿Qué hace un equipo genético?

El equipo genético recogerá información de su familia para descubrir si un cambio genético causó los trastornos del espectro autista de su hijo/a. En la visita, usted va a ser preguntado sobre la historia médica de su hijo/a y de su familia.

Su hijo/a tendrá un examen físico también. Basado en lo que el equipo genético aprende de su hijo/a y de su familia, discutirá las medidas adicionales que podrían determinar si hay una explicación genética para la condición autística del hijo/a. La visita con el equipo genético dará a su familia tiempo para preguntar sobre sus preocupaciones.



El equipo genético puede:

- Dar una explicación más detallada de las pruebas genéticas disponibles y los resultados posibles
- Ayudar determinar si su hijo/a tiene problemas médicos adicionales que están relacionados con los trastornos del espectro autista
- Sugerir las mejores pruebas para su hijo/a basado en la historia médica de su familia
- Funcionar como una guía para su familia durante el proceso de la prueba genética
- Hablar con usted sobre la probabilidad de la ocurrencia de los trastornos del espectro autista en otros miembros de la familia
- Trabajar consigo y con su seguro médico para cubrir los precios de las pruebas genéticas

Reunirse con un equipo genético es útil aun si no hace la prueba genética.

¿Qué debo preguntar al médico de mi hijo/a sobre la prueba genética para los trastornos del espectro autista?

Aquí están algunas preguntas que podría querer preguntar usted al médico de su hijo/a durante la consideración de la prueba genética para su hijo/a que tiene trastornos del espectro autista:

Sobre la prueba genética:

- ¿Cuán pronto debo pensar de hacer la prueba genética?
- ¿Debo pensar de hablar con un equipo genético?
- No planeo tener más hijos así que ¿será útil la prueba genética para nuestra familia?

Sobre los resultados:

- ¿Cuánto tardan los resultados de la prueba genética?
- ¿Quién me explicará los resultados de la prueba genética?
- ¿Qué me dirán los resultados de la prueba genética?
- ¿Qué significa si los resultados son negativos, positivos o de significado desconocido?
- ¿Quién podría ver los resultados además de los médicos y mi familia? ¿Será privada la información?

¿Pagará mi seguro médico para la prueba genética?

Muchos planes de seguro cubrirán la prueba de sangre que es necesaria para la prueba genética, pero usted debe hablar con el médico de su hijo/a y su compañía de seguro médico sobre su plan de seguro específico. Usted y su médico, o el equipo genético, pueden colaborar con la compañía de seguro para determinar si las pruebas recomendadas serán cubiertas y si habrá un costo para usted.



La prueba genética puede ayudar a usted y a su familia. Hable con su médico para aprender si la prueba genética sería útil para su hijo/a.

Apuntes:



Más recursos:

Para más información:

- Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC): <http://www.cdc.gov/genomics/resources/diseases/autism.htm>
- Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI): <http://www.genome.gov/25522099>
- Genes en la vida—Genética 101 (Genes in Life—Genetics 101): <http://www.genesinlife.org/genetics-101>

Autism Speaks tiene varios sitios sobre temas relacionados:

- Genética y genómica: <http://www.autismspeaks.org/science/initiatives/autism-genome-project>
- Las recomendaciones de la prueba genética de los trastornos del espectro autista para niños/as: <http://www.autismspeaks.org/science/science-news/new-guidelines-genetic-testing-children>
- Cómo encontrar información específica sobre los cambios genéticos específicos relacionados con los trastornos del espectro autista: <http://www.autismspeaks.org/blog/2013/02/08/finding-information-autism-related-genes>

Para más información...