

¿Debiera hacerme un examen genético?

Algunas enfermedades y defectos de nacimiento son hereditarios, o transmitidos por los padres a sus bebés a través de los genes. Estos se llaman desórdenes genéticos. Los médicos utilizan los exámenes genéticos para descubrir si una pareja es parte de un grupo de personas de alto riesgo de tener un bebé con desórdenes genéticos. Si usted y su compañero/a corren el riesgo de transmitir un desorden genético, el examen genético puede confirmar o descartar ese problema.

Saber con anticipación si su bebé tiene una condición genética, puede ayudarle a los médicos a darle la mejor atención posible a su recién nacido.

¿Qué son los genes?

Los genes son “recetas” que controlan algunos rasgos como ser el color de los ojos o del pelo. Los 46 cromosomas humanos contienen los genes que dan las instrucciones que nos ayudan a desarrollarnos y a crecer adecuadamente. En razón de que tenemos dos copias de cada cromosoma, también tenemos dos copias de cada gen. Un bebé recibe la mitad de sus genes de su madre, y la otra mitad de su padre.



Un gen que no funciona adecuadamente puede causar defectos de nacimiento y desórdenes genéticos. En ese caso se dice que el gen ha sido alterado o modificado. Se han identificado más de 4,000 defectos de nacimiento y estos ocurren en 1 de cada 28 nacimientos. Por ejemplo, el síndrome de Down es un desorden genético. Las personas con el síndrome de Down tienen diferentes grados de retraso mental y problemas físicos.

“No hay condiciones genéticas en nuestras familias ¿Porqué debería preocuparme?”

Algunas veces los padres piensan que su bebé no corre riesgos, pero los desórdenes genéticos pueden ocurrir aún cuando no haya problemas en la familia. Esto sucede cuando el padre y la madre transmiten algún gen alterado.

La fibrosis quística, una enfermedad que más frecuentemente afecta la respiración y la digestión, es un buen ejemplo. Si ambos padres son portadores de este gen, existe un riesgo de 1 en 4, que el bebé desarrolle fibrosis quística. No hay cura para la fibrosis quística. Usted podría ser portador de fibrosis quística sin conocer ningún antecedente familiar y aún si usted tiene otros hijos sanos. Hay disponibles exámenes para usted y su compañero/a, para determinar si uno de ustedes es portador de la fibrosis quística y si su bebé corre el riesgo de contraer la enfermedad.

La distrofia muscular es otra enfermedad heredada. Los hijos pueden heredar esta enfermedad de madres sanas que portan el gen. El gen alterado causa un cambio en la

formación del tejido muscular. Los músculos se deterioran y se debilitan. Ocurren complicaciones para respirar y para caminar.

¿Porqué es tan importante saber si el bebé tiene una condición genética?

Los bebés con ciertos defectos de nacimiento deben ser dados a luz en un hospital, en donde los especialistas de la salud están listos para ayudar. El bebé puede necesitar atención especializada inmediatamente después de nacer.

Los consejeros le pueden explicar la información médica disponible sobre una condición heredada o un defecto de nacimiento, y de que forma este desorden afecta a los bebés nacidos con él. Los consejeros discutirán los riesgos si es que su bebé tiene un problema, explicarán los exámenes disponibles, y contestarán a sus preguntas. Su objetivo es ayudarla a usted a entender la información disponible, para poder resolver mejor los problemas de una manera que sea la más conveniente para usted y para su familia.

¿Cuándo puedo tener un examen genético?

Hay disponible durante el embarazo una prueba llamada “examen triple” o “examen de marcador múltiple”, el que puede identificar los embarazos con riesgos de ciertos desórdenes genéticos. La prueba triple mide tres sustancias diferentes contenidas en su sangre.

Estas mediciones, más su edad, peso, y la edad gestacional de su bebé, son usados para predecir el riesgo del síndrome Down, la columna vertebral bifida (defecto del tubo neural), o la trisomía 18 (presencia de un cromosoma adicional). Un defecto en el tubo neural es causado cuando la médula espinal no se cierra completamente en algún punto de su trayectoria. No crecen huesos ni piel sobre esa sección del sistema nervioso, lo que deja este tejido cubierto solamente por una membrana. Los defectos del tubo neural son de gravedad variada y pueden incluir al cerebro y a la médula espinal.

Algunos exámenes genéticos pueden hacerse antes del embarazo para determinar la condición de portador en parejas con alto riesgo. Durante el embarazo temprano, puede hacerse una prueba triple o un examen de ultrasonido, para descubrir posibles problemas. Si estos exámenes muestran un problema, su médico recomendará más exámenes. Los exámenes no son perfectos. Aún con un examen, su bebé podría tener un desorden genético o defecto de nacimiento, el cual no aparece en los exámenes.

“Estoy interesada. ¿Y ahora qué?”

Pregunte a su médico sobre los exámenes que están disponibles, incluyendo la prueba triple, exámenes por la enfermedad de drepanocitosis (célula en forma de hoz), y el examen de portador de fibrosis quística. También es importante que usted informe a su doctor sobre los antecedentes médicos de su familia, tal como un niño de más edad con un desorden heredado, defectos de nacimiento, o retraso mental; sus propios antecedentes médicos; u otros problemas de enfermedades o desordenes en su familia.



GUIAS PRENATALES Y PARA EL RECIEN NACIDO,
EDUCACION Y SISTEMAS PARA APRENDER

4301 West Markham, #518. Little Rock, AR 72205
Teléfono 501-526-7425, Línea gratis 1-866-273-3835

<http://www.edu/angels>



UAMS
UNIVERSITY OF ARKANSAS
FOR MEDICAL SCIENCES



Examen Genético

