

# Análisis genéticos por motivos de salud

¿EN QUE CIRCUNSTANCIAS DEBE REALIZARSE UN ANÁLISIS GENÉTICO?

CONSEJO GENÉTICO PROFESIONAL

¿QUE BUSCA UN ANÁLISIS GENÉTICO?

SU DECISIÓN



# Análisis genético por motivos de salud

Todos nosotros hemos heredado de nuestros padres una combinación única de genes. Esta herencia única junto con la influencia de varios actores ambientales a los que nos vemos expuestos a lo largo de la vida, explican las diferencias entre las personas en lo que se refiera a la apariencia, sensibilidad a determinados tipos de tratamientos, susceptibilidad a enfermedades, etc.



Los avances científicos están permitiendo ahondar en el genoma humano y obtener información de él. Cualquier análisis de laboratorio dirigido a obtener información acerca de aspectos específicos del estatus genético de un individuo es un test genético.

*Es importante recordar que para una amplia mayoría de condiciones/enfermedades, sus genes solo influyen parcialmente en su riesgo para desarrollar la enfermedad. Pueden jugar un papel importante factores como su historia médica, su estilo de vida y el ambiente.*

La intención de este documento informativo es proveer de una información general acerca de la genética y su influencia en nuestra salud, así como servir de guía acerca de como enfrentar un análisis genético.

### ■ ■ ■ ¿En que circunstancias debe hacerse un análisis genético?

Un análisis genético realizado dentro del marco sanitario puede facilitar información que es importante para la salud de la persona. Existen varios motivos médicos para la realización de un análisis genético. Si su médico piensa que puede padecer una enfermedad con un componente genético, puede referirle a un médico cualificado en investigar, diagnosticar y tratar pacientes con sospecha de padecer o poder padecer un problema genético. Se valorará detalladamente la base de su enfermedad, los posibles antecedentes familiares, así como los posibles síntomas que pudiera manifestar. Si se sospecha una enfermedad genética concreta, se le propondrá la realización de un análisis genético si estuviera disponible y que ayude al establecimiento de un diagnóstico definitivo.



#### La necesidad de recibir consejo genético profesional

Dado el posible impacto de un análisis genético, se recomienda que los pacientes que están considerando someterse a uno acudan a consejo genético previo a la realización del mismo. El consejo genético es facilitado por profesionales con formación específica.

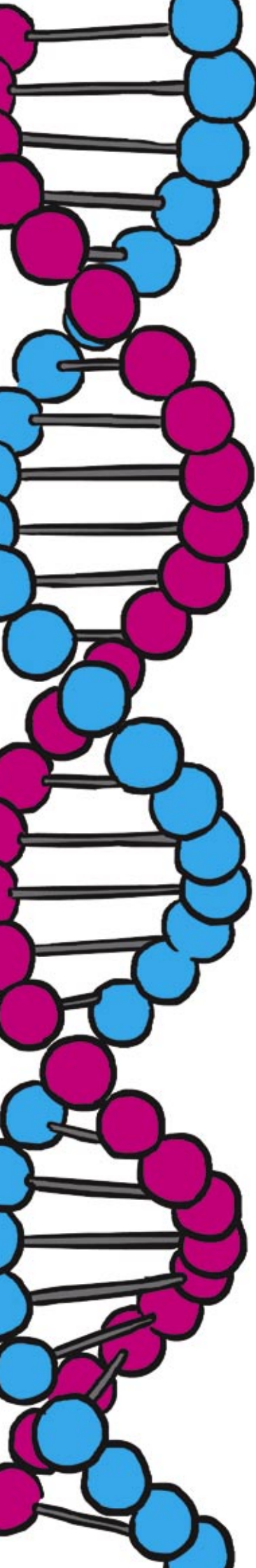
Estos pueden facilitar información objetiva que puede ayudarle a usted a tomar una decisión y, en los casos oportunos, también a su familia. En el proceso del consejo genético se tendrá en cuenta su situación y necesidades y se le proveerá de la información acerca de las opciones a su alcance, sin intentar influir en su decisión. Los servicios que facilitan consejo genético, también pueden facilitar apoyo psicológico profesional antes de que usted se realice el test y tras la realización del mismo, para ayudarle a asumir las implicaciones de los resultados derivados del análisis. Este apoyo podría incluir comunicar y explicar los resultados de análisis a otros miembros de la familia. Por tanto, el consejo genético apoya a los pacientes antes, durante y después del análisis genético.



Algunas de las razones habituales que llevan a considerar la realización de un análisis genético son:

- Usted o su hijo presentan síntomas de una enfermedad y usted quiere un diagnóstico o encontrar la base biológica responsable de la enfermedad.
- Usted tiene familiares con una enfermedad genética y quiere saber si usted está en riesgo de desarrollar la enfermedad en algún momento de su vida.
- Usted tiene familiares con una enfermedad genética o pertenece a un grupo poblacional con riesgo incrementado de padecer una enfermedad genética concreta y quiere saber si se la transmitiría a su descendencia.
- Usted o su pareja han tenido diversos embarazos que no llegaron a término.

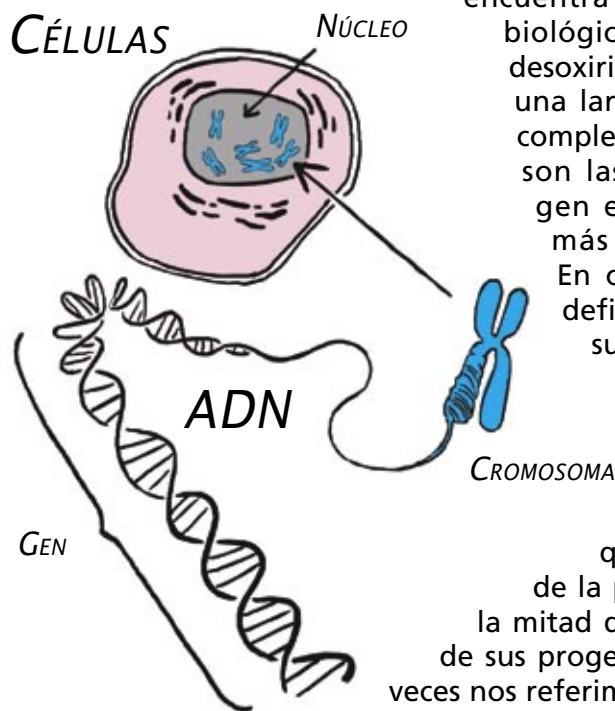




## ■ ■ ■ Algunos conceptos biológicos

Cada cuerpo humano tiene varios trillones de células, que son la base de todos los seres vivos. Las células forman el cuerpo y le dan entidad. Convierten los nutrientes de los alimentos en energía y llevan a cabo funciones especializadas. Las células del mismo tipo se agrupan para formar los tejidos que a su vez forman los órganos. Existen más de 200 tipos de células diferentes y que forman los músculos, nervios, pulmones, corazón, órganos sexuales, sangre, etc.

La mayoría de las células tienen un núcleo en el que se encuentra toda la información necesaria para el desarrollo y correcto funcionamiento del organismo. La información genética se encuentra registrada en un soporte biológico denominado ADN (ácido desoxiribonucleico). El ADN es como una larga frase con la descripción completa del organismo y los genes son las palabras de la frase. Un gen está involucrado en una o más funciones del organismo.

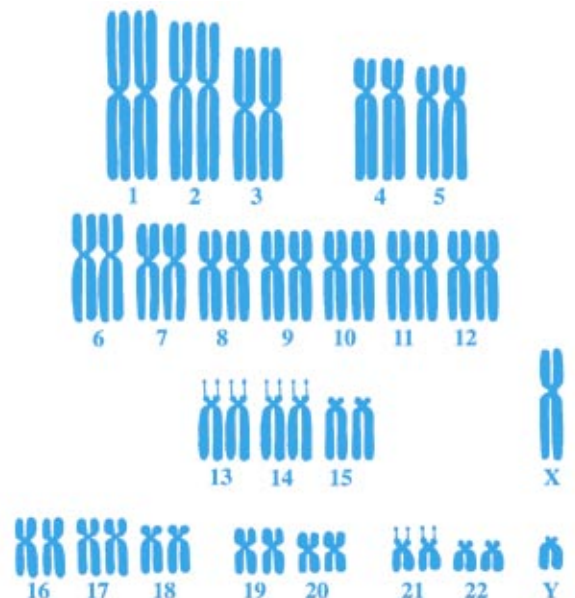


En caso de estar dañada o ser deficiente, no puede desarrollar su función adecuadamente. El grupo de genes forman el genoma.

El núcleo celular contiene el genoma, que es el maquillaje genético de la persona. Cada niño/a recibe la mitad de su genoma de cada uno de sus progenitores, por lo que algunas veces nos referimos al genoma como la base de la herencia.

### ¿Que son los cromosomas?

Compuestos fundamentalmente de ADN, los cromosomas son solo visibles durante la división celular. Los humanos tienen 46 cromosomas o más correctamente 23 pares, ya que los cromosomas se presentan en pares. Veintidós pares denominados autosomas y que se numeran del 1 al 22 y el par sexual –XX para las hembras y XY para los varones.



## ■ ■ ■ ¿Que busca un test genético?

Un test genético es un análisis parcial de su ADN. Un test genético puede ayudar a determinar si hay un cambio en un gen o cromosoma en particular. El cambio, que generalmente se denomina mutación, puede afectar a todas las células del organismo y ser transmisible a futuras generaciones.



### Sus genes y su médico

Para hacer un estudio de su ADN, primeramente hay que tomar una muestra de saliva o sangre y mandarla al laboratorio para ser analizada. Generalmente el laboratorio da el resultado del análisis por escrito al médico que solicitó el análisis y que los discutirá con usted.

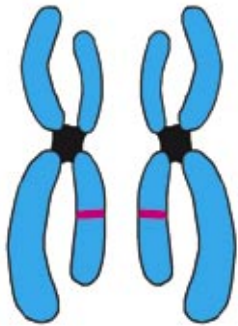
Existen tres tipos fundamentales de enfermedades/anomalías que pueden encontrarse en un análisis genético:

#### ■ Anomalías cromosómicas

Una persona presenta una anomalía cromosómica cuando una persona tiene uno o más cromosomas alterados (p.ej. translocación entre cromosomas o pérdida de material), o cuando una persona no tiene 46 cromosomas. Este es el caso de los individuos Síndrome de Down que tienen una copia extra del cromosoma 21, dando como resultado un total de 47 cromosomas.

#### ■ Enfermedades monogénicas

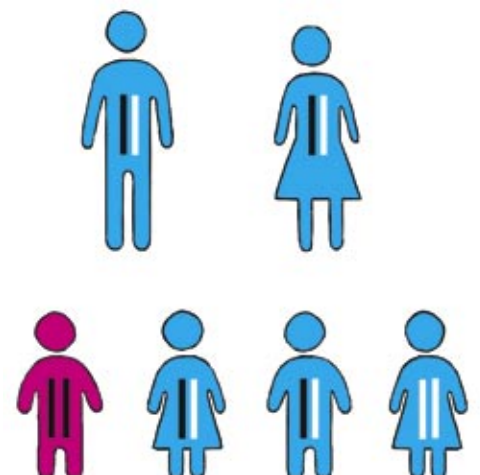
Las enfermedades monogénicas son el resultado de un cambio en un único gen. Estas enfermedades son generalmente severas y raras, aunque en todo el mundo afectan a millones de personas. La naturaleza de la enfermedad depende de la función que desempeña el gen mutado. Todos los humanos tienen dos copias de cada gen (alelos como se denominan científicamente). Un alelo proviene del padre y el otro de la madre.



Cromosomas cada uno con un alelo del gen.

Algunas enfermedades monogénicas son por alteración en un único alelo. Este es el caso de la Enfermedad de Huntington, una enfermedad que afecta la coordinación muscular y las funciones cognitivas.

Otras enfermedades monogénicas, solo se desarrollan cuando los dos alelos están alterados. Individuos que tienen un solo alelo alterado no presentan la enfermedad, simplemente son portadores de la misma. Este es el caso de la fibrosis quística, una enfermedad crónica que afecta a los pulmones y al sistema digestivo. Cuando un único alelo está alterado, la persona interesada no presenta la enfermedad pero porta la mutación. Son conocidos como portadores (sanos). Los portadores raramente tienen síntomas de la enfermedad, pero si dos portadores tienen descendencia juntos, tienen un 25% de posibilidades de tener un hijo que herede las dos copias mutadas del gen y que por tanto desarrolle la enfermedad.



#### ■ Enfermedades genéticas complejas

Las enfermedades genéticas complejas son el resultado de la interacción de varias alteraciones genéticas en combinación con factores ambientales y de estilo de vida. Los desórdenes genéticos complejos incluyen enfermedades muy comunes como la diabetes, una mayoría de cánceres, asma o enfermedades cardíacas. Al contrario de las enfermedades monogénicas, varios genes están involucrados en el desarrollo de este tipo de enfermedades.

Aunque centro de atención de la investigación genética, el componente genético de las enfermedades comunes es todavía desconocido y los análisis para estas enfermedades genéticas complejas se consideran inexactos o incluso irrelevantes en la predicción del potencial desarrollo de la enfermedad.



### Diferentes tipos de análisis genéticos

#### >Análisis genéticos diagnósticos

El propósito de los análisis genéticos diagnósticos es diagnosticar una enfermedad en una persona que ya presenta los síntomas de la misma. El resultado de este análisis puede ayudar a la toma de decisiones acerca del manejo y tratamiento de los problemas de salud. También pueden ayudar a solventar el problema de la incertidumbre diagnóstica, permitiendo al menos a los pacientes saber que enfermedad están padeciendo

#### >Test genético predictivo

Los test genéticos predictivos se realizan en individuos que todavía no presentan síntomas de la enfermedad. Están dirigidos a la detección de cambios genéticos que sugieren un riesgo de desarrollar la enfermedad más adelante. La probabilidad puede variar sustancialmente de un test a otro. En algunos casos raros, el análisis genético daría una indicación de alta probabilidad de desarrollar la enfermedad más adelante (p. ej. Test para la Enfermedad de Huntington)

En la mayoría de los casos el test solo facilita una indicación de un riesgo de desarrollar la enfermedad, pero no es un test predictivo preciso dado que los factores ambientales también juegan un papel importante. Estos test predictivos son conocidos como test de susceptibilidad genética.

#### >Análisis de portadores

Los análisis de portadores se usan para identificar a las personas 'portadoras' de un alelo mutado de un gen y que está asociado a una enfermedad específica (p. ej. fibrosis quística). Los portadores pueden no mostrar síntomas de la enfermedad. Sin embargo, existe un riesgo de que la descendencia pueda ser afectada

#### >Análisis farmacogenético

Los análisis farmacogenéticos se realizan para conocer la sensibilidad de un individuo a una terapia específica. Por ejemplo, algunos individuos puede necesitar una dosis mayor del medicamento, mientras que otros pueden tener reacciones adversas a ciertos medicamentos.

### Beneficios potenciales de los análisis genéticos

- Para algunas enfermedades pueden facilitar la certeza acerca de su enfermedad o la de su hijo. Para algunas personas, poner fin a la incertidumbre es muy importante.
- El análisis genético puede ayudar al diagnóstico de una enfermedad y derivar en un tratamiento (cuando se disponga de él) o en medidas preventivas (cuando estén disponibles).

- El resultado del análisis puede facilitar información útil para futuros embarazos.
- Dado que los desórdenes genéticos son generalmente hereditarios, la información acerca de sus características genéticas puede ser útil para otros miembros de su familia.

### Limitaciones y posibles riesgos del análisis genético

- Realizarse un análisis genético, esperar por los resultados y recibirlos posteriormente, puede generar un rango de emociones entremezcladas como stress, ansiedad, alivio o culpa. Es importante considerar las posibles consecuencias para usted y su familia tanto si va a recibir buenas como malas noticias.
- Incluso si el diagnóstico clínico es confirmado por el análisis genético, la intervención o tratamiento no está siempre disponible.
- No siempre es posible dar una explicación genética a una enfermedad específica por varias razones: no hay un test disponible o puede ser que no se haya desarrollado porque la base genética de la enfermedad no ha sido identificada.
- Para algunas de las enfermedades en las que la base genética causante de la enfermedad ha sido identificada, no es posible decir cuan severamente se verá afectada la persona.
- El resultado del análisis genético puede revelar información acerca de otros miembros de su familia biológica -con los cuales por tanto comparte algunas características genéticas- en particular en relación con el riesgo genético de padecer una determinada enfermedad ¿Querrán otros miembros de la familia conocer esta información?
- El resultado del análisis genético puede revelar secretos familiares relacionados con la paternidad y adopción

### ■ ■ ■ Su decisión acerca de realizarse un análisis genético

Esta puede ser una decisión difícil de tomar. Es una decisión personal. Cada uno es libre de elegir si solicitar el análisis o no y también si quiere ser informado del resultado o no. Es por lo tanto importante que se le facilite información clara y completa y que usted haya podido preguntar todas las cuestiones que le surgieran y que le ayudaran a clarificar cualquier duda antes de tomar su decisión.



#### **Análisis genéticos en niños**

El análisis genético en niños debe ser considerado con cautela. Generalmente, tanto los niños como los adolescentes solo serán analizados genéticamente si urgentes medidas preventivas o terapéuticas dependen del mismo. En caso de que el análisis no sea urgente (p. ej. porque el desarrollo de la enfermedad ocurre en la edad adulta y no se puede iniciar ninguna terapia con anterioridad) el análisis habitualmente se pospone hasta que el menor ha alcanzado edad suficiente como para tomar una decisión informada por sí mismo.



Debe formular varias preguntas antes de decidir realizarse un análisis genético:

■ Acerca de la enfermedad:

- ¿Que se conoce acerca de la enfermedad?
- ¿Están todas las personas con esta enfermedad afectadas en el mismo grado?
- ¿Como sería vivir con esta enfermedad?
- ¿Porque mis hijos o yo padecemos esta enfermedad?
- ¿Hay otros miembros en la familia con riesgo de padecer esta enfermedad?
- ¿Existe algún tratamiento para la enfermedad?
- De ser así ¿puedo tener acceso al mismo?
- ¿Donde puedo encontrar más información acerca de la enfermedad?

■ En relación al análisis:

- ¿Existe algún riesgo por hacerse el análisis? si es así ¿cuál?
- ¿Que me dirán los resultados del análisis?
- ¿Como es de preciso el resultado del análisis?
- ¿Necesitan hacerse el análisis otros miembros de la familia?
- ¿En cuánto tiempo tendré el resultado del análisis?
- ¿Quien me dará el resultado del análisis?
- ¿Quién podrá acceder a la información obtenida en el análisis?

*Los resultados de un análisis genético son datos personales susceptibles en relación a su "privacidad biológica". Se considerarán por tanto como datos confidenciales.*

*Más aún, a las personas que se han realizado un análisis genéticos se les advierte que pidan apoyo (consejo genético) para asegurarse que entienden adecuadamente el significado y las implicaciones.*

■ Otras preguntas relevantes:

- ¿Tendrán los resultados de los análisis consecuencias para otros miembros de la familia?
- Si es así ¿debería hablar antes con ellos acerca del análisis?
- ¿Cual podría ser el impacto emocional de los resultados del análisis tanto en mí como en mi familia?
- ¿Con quién debería hablar acerca del resultado del análisis?
- ¿Tendré información escrita acerca de lo hablado?
- Si lo deseara ¿quién puede ayudarme a explicar los resultados a mis hijos y/o familiares?
- ¿Son susceptibles de ser transmitidos estos resultados a otras personas? si es así ¿a quiénes?
- ¿Existe algún servicio de apoyo u organizaciones de pacientes con las que pudiera contactar?
- ¿Con que otros profesionales de la salud debería hablar?

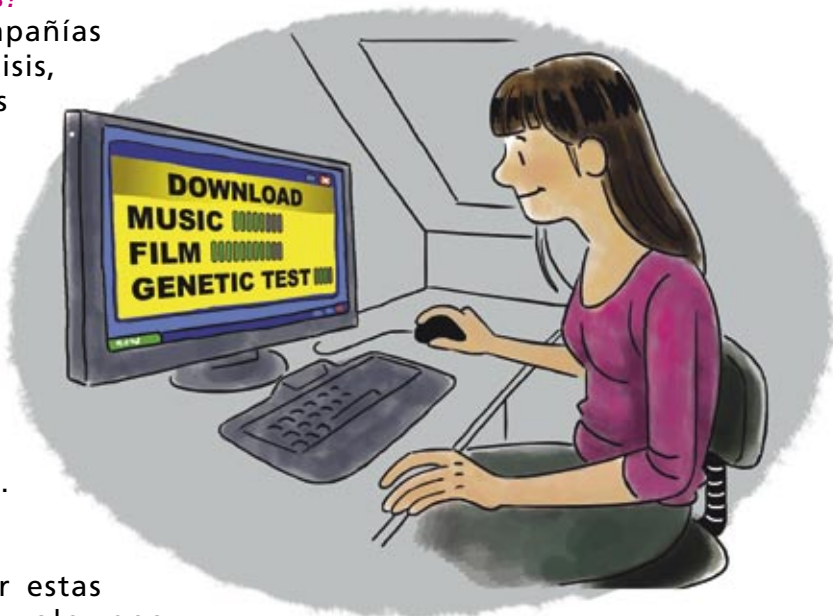


### ■ ■ ■ Análisis genéticos directos al consumidor

En los últimos años ha habido un aumento del número de análisis genéticos que se anuncian o realizan a través de internet por sociedades que no se encuentran enmarcadas en el sistema de salud.

#### *¿Que son estas compañías?*

La variedad de compañías que venden estos análisis, te dejan comprarlos por internet de la misma manera que se comprarían libros o CDs. La mayoría de estas compañías has estado publicitando y ofreciendo estos servicios de diagnóstico genético sin la participación de profesionales de la salud.



#### *¿Qué se puede analizar?*

Los análisis vendido por estas compañías incluyen algunos análisis genéticos validados y que su médico puede ofrecerle, pero también ofertan muchos otros análisis que no han sido validados o que es inapropiado ofrecer al público. La mayoría de las compañías venden análisis genéticos que se supone estiman su riesgo de desarrollar determinadas enfermedades genéticas complejas (ver más arriba).

#### **Cosas que debería saber acerca de los test genéticos de venta directa al consumidor:**

- Muchos de los test genéticos que se venden de manera directa al consumidor, no son considerados válidos por el sistema de salud. Esto significa que la calidad y utilidad de los mismos no ha sido probada. La mayoría de los resultados no son capaces de predecir si va a desarrollar cierta enfermedad y como sería de severa. Como ya ha sido remarcado anteriormente, para la gran mayoría de las enfermedades sus genes solo influyen parcialmente en el riesgo de padecer la enfermedad. Otros factores como su historia médica, su estilo de vida y el medioambiente también juegan un papel importante.
- Solicitar un análisis genético no es lo mismo que solicitar un libro. Es importante considerar siempre las posibles consecuencias para usted y su familia en caso de que reciba los resultados del análisis.
- El análisis genético en niños, debe ser considerado con gran cautela (vea el apígrafe de 'Análisis genético en niños') Se recomienda especialmente no realizar análisis genéticos a niños fuera del sistema de salud.

- Muchas compañías operan sin supervisión médica y sin interacción directa del médico del paciente. Hable con su médico acerca de si este test facilitará información útil acerca de su salud. Asegúrese que entiende los beneficios y limitaciones del test antes de someterse al mismo..
- Pregunte que pasará con su muestra y como se salvaguardará la privacidad y la información de su muestra. Pregunte si su información será compartida con otras compañías u organizaciones de investigación.
- Si ha solicitado un test 'directo al consumidor', hable con su médico antes de tomar decisiones relacionadas con su salud



#### Más información acerca de los análisis genéticos:

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest ha desarrollado una serie de folletos que facilitan información general, acerca de la genética y los test genéticos, para pacientes y familiares.

- <http://www.orpha.net/>

Orphanet provee de bases de datos de enfermedades raras, medicamentos huérfanos, centros expertos, test genéticos y organizaciones de pacientes, ...

## ¿Acerca de qué es este documento?

La intención de este documento informativo es facilitar información general y objetiva acerca de los análisis genéticos, incluyendo su naturaleza y potenciales implicaciones de los resultados. Presenta los distintos tipos de análisis disponibles, así como sus implicaciones en el campo de la medicina y el alcance y limitaciones de la información que se deriva de estos análisis.

© Consejo de Europa, 2012  
[www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

Este folleto informativo ha sido preparado por el Consejo Europeo con la ayuda del Prof. Pascal Borry, con comentarios de Dr Heidi Howard, Prof. Martina C. Cornel y otros miembros del Comité de Política Profesional y Pública de la Sociedad Europea de Genética Humana. Está respaldado por EuroGentest, un proyecto Europeo del Séptimo Programa Marco (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) y la Sociedad Europea de Genética Humana.

Apoyo de diseño y editorial: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Ilustraciones: Louis de la Taille. Traducción: Marta Rodríguez de Alba Freiría, Fundación Jimenez Diaz.

