



INSTRUCCIONES DE CUIDADO

KAISER PERMANENTE

Pruebas genéticas basadas en la etnia: Instrucciones de cuidado - [Ethnicity-Based Genetic Screening: Care Instructions]

Instrucciones de cuidado de Kaiser Permanente



Todos nuestros genes vienen en pares. Recibimos una copia de cada uno de nuestros padres. Los genes determinan cómo crecemos y funcionamos. Ayudan a controlar todo, desde el color de los ojos hasta si tenemos o no algunas afecciones. Los genes que no funcionan debidamente o que faltan pueden causar afecciones genéticas. Estas incluyen la fibrosis quística, la anemia drepanocítica y la enfermedad de Tay-Sachs.

Usted puede ser portador de una afección genética y no presentar sus síntomas. Más bien, usted "lleva" una copia de un gen que no funciona bien. Si alguien de su familia tiene una de estas afecciones, usted puede ser portador. Pero muchas personas que son portadoras no tienen antecedentes familiares. Si los dos miembros de la pareja son portadores, tienen una probabilidad de 1 en 4 de que su hijo nazca con la afección. O sea, que esto significa que hay una probabilidad de 3 en 4 de que su hijo no tenga la afección.

Para tener determinadas afecciones genéticas, el bebé debe recibir una copia del gen mutado de cada uno de los padres. Usted puede hacerse un análisis de sangre para averiguar si es portador. Los resultados de este análisis pueden ayudarle a tomar decisiones acerca de tener hijos. Si el resultado es positivo, su pareja también debería hacerse la prueba.

La atención de seguimiento es una parte clave de su tratamiento y seguridad. Asegúrese de hacer y acudir a todas las citas, y llame a su médico si está teniendo problemas. También es una buena idea saber los resultados de sus exámenes y mantener una lista de los medicamentos que toma.

¿Qué afecciones pueden detectar las pruebas genéticas?

Pueden hacerse pruebas para ver si usted o su pareja pueden transmitir mutaciones genéticas a su hijo. Pueden hacerse pruebas de:

- **Anemias hereditarias.** Este grupo de afecciones afectan los glóbulos rojos. Incluyen la anemia drepanocítica y la talasemia. Pueden provocar problemas médicos que duran toda la vida, como infecciones. En algunos casos, pueden causar la muerte en la infancia o al empezar la edad adulta. La enfermedad drepanocítica ocurre en su mayoría en personas de orígenes africanos. La talasemia se presenta en su mayoría en aquellos de orígenes asiáticos, africanos o mediterráneos.
- **Fibrosis quística.** Esta hace que no funcionen bien ni los pulmones ni la digestión. Los problemas causados por esta enfermedad pueden tratarse, pero no se conoce cura. Como promedio, las personas que la sufren, viven hasta la mitad o el final de la década de los 30 años de edad. La enfermedad es mucho más común en personas no hispanas de raza blanca que en personas de otras razas u orígenes étnicos.
- **Enfermedad de Tay-Sachs.** Los bebés con esta enfermedad pueden tener problemas como perder la vista o no ser capaces de comer o gatear. Los niños que la tienen no viven mucho tiempo. Es más común en personas de origen judío asquenazí, francocanadiense o cajún.
- **Enfermedades que se presentan con más frecuencia en personas de origen judío asquenazí.** Estas incluyen:
 - Enfermedad de Tay-Sachs.
 - Enfermedad de Canavan.
 - Disautonomía familiar.
 - Fibrosis quística.
 - Anemia de Fanconi grupo C.
 - Enfermedad de Niemann-Pick tipo A.
 - Mucopolisidosis tipo IV.

- Síndrome de Bloom.
- Enfermedad de Gaucher.

¿Debería hacerse las pruebas?

Las personas caucásicas o de origen africano, judío asquenazí, del sureste asiático, franco-canadiense o mediterráneo pueden considerar hacerse pruebas. Las personas de esos grupos étnicos son más propensas a tener hijos con ciertas afecciones genéticas. Algunas comunidades religiosas muy unidas también tienen mayores índices de ciertas afecciones genéticas. Esto incluye a los Amish y los Menonitas.

Las personas con antecedentes familiares de alguna de estas afecciones también pueden considerar hacerse las pruebas.

¿Qué debería considerar al decidir si se hace una prueba genética?

- Su médico puede recomendarle hablar con un asesor genético. Este puede ayudarle a entender la prueba y lo que pueden significar los resultados.
- Las pruebas no son un 100% precisas. Pero si usted es de uno de los grupos étnicos mencionados, las pruebas son más precisas en caso de determinadas enfermedades.
- Puede elegir que le hagan una prueba si está embarazada y si el resultado de la prueba **afectará** su decisión de continuar con el embarazo, o si le ayudaría a tomar decisiones acerca del cuidado de su recién nacido.
- Puede optar por no hacerse una prueba si está embarazada y los resultados **no afectarán** su decisión de continuar con el embarazo.

¿Dónde puede encontrar más información en inglés?

Vaya a <http://www.kp.org>.

Escriba **Q084** en la búsqueda para aprender más acerca de "**Pruebas genéticas basadas en la etnia: Instrucciones de cuidado - [Ethnicity-Based Genetic Screening: Care Instructions]**."

Revisado: 31 mayo, 2018

© 2006-2018 Healthwise, Incorporated. Las instrucciones de cuidado fueron adaptadas bajo licencia por Kaiser Permanente. Si usted tiene preguntas sobre una afección médica o sobre estas instrucciones, siempre pregunte a su profesional de salud. Healthwise, Incorporated niega toda garantía o responsabilidad por su uso de esta información.