

# ESTUDIOS GENÉTICOS



## 1 ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS?

---

Algunas enfermedades que se inician en la edad pediátrica, especialmente las enfermedades neurológicas, pueden tener un origen genético. Esto quiere decir que se deben a una alteración en la estructura o la lectura del genoma, el conjunto de genes que establece las instrucciones por las que se definen la mayor parte de las características físicas y fisiológicas de los seres humanos.

Estas enfermedades suelen denominarse raras o minoritarias, por afectar a un pequeño número de personas de la población general, y pueden tener un origen hereditario o haberse producido por primera vez (“de novo”) en el niño.

Conocer el origen genético de una enfermedad, nos ayuda a elaborar un diagnóstico precoz y anticiparnos a posibles problemas o complicaciones que puedan aparecer en el futuro, además de plantear un tratamiento específico.

## 2 ESTUDIOS GENÉTICOS

---

### 2.1 ¿QUÉ TIPOS DE ESTUDIOS GENÉTICOS SE PUEDEN REALIZAR?

Existen varias técnicas para estudiar el genoma, la decisión sobre cual es la más adecuada en cada caso será llevada a cabo por su Neuropediatra o Genetista en función de los síntomas y signos que presente el niño, y de la sospecha diagnóstica.

Para ello se extraerá una muestra de sangre mediante los procedimientos habituales, como en otros tipos de análisis sanguíneos, pero será procesada de forma distinta y enviada a un laboratorio especialista en pruebas genéticas para su estudio. En casos muy concretos, puede ser necesaria la obtención de muestras diferentes a la sangre, como saliva, piel o tejido muscular, algo que le será explicado previamente en la consulta.

Algunos de los estudios genéticos más habitualmente utilizados en Neuropediatría son el cariotipo, el array-CGH, el MLPA, los paneles de genes relacionados con una enfermedad, el exoma o la secuenciación de un gen concreto, entre otros. La elección de uno u otro dependerá de la enfermedad sospechada, teniendo en cuenta además que algunas de estas pruebas permiten analizar el genoma de forma más general, y otras de forma más detallada.

### 2.2 ¿CUÁNTO TIEMPO LLEVA CONOCER EL RESULTADO?

Los estudios genéticos necesitan de un análisis minucioso y en algunos casos deben ser comprobados por más de una técnica antes de establecer un resultado definitivo. Por todo ello son pruebas que generalmente requieren un mayor tiempo que otros tipos de análisis para conocer el resultado.

### 2.3 ¿CÓMO INTERPRETAR LOS RESULTADOS?

Su Neuropediatra le explicará los resultados y cuál es la interpretación de los mismos en cada caso. En función del estudio solicitado se podrán establecer conclusiones más o menos definitivas sobre la enfermedad sospechada. Es posible que, tras un análisis genético, se necesite ampliar el estudio de forma más detallada o con un método diferente para confirmar o descartar la presencia de alteraciones en un gen o grupo de genes.

Hemos de recordar que, aunque la ciencia avanza deprisa, existen alteraciones que serán definidas “de significado incierto”, esto quiere decir que a día de hoy todavía no hay información suficiente en la comunidad científica, que pueda explicar la naturaleza de determinados hallazgos que surgen en el análisis de estas pruebas. Estas alteraciones serán revisadas de forma periódica para determinar en el futuro si son o no las responsables de algunas enfermedades o grupos de síntomas. Con esa finalidad, es posible que su neuropediatra o genetista solicite su consentimiento para que sus datos genéticos o los de su hijo/a puedan ser depositados, una vez anonimizados, en bases de datos o plataformas nacionales o internacionales.

### 2.4 LOS ESTUDIOS PUEDEN DETECTAR OTRAS ALTERACIONES O RIESGOS FUTUROS Y, CASO DE DETECTARLOS, ¿DEBO SER INFORMADO SOBRE ELLOS?

En los casos en que se efectúen estudios de secuenciación masiva (especialmente exoma o genoma) es posible que se detecten variantes “incidentales” que informan sobre enfermedades o riesgos no directamente relacionados con el motivo del estudio actual. Usted tendrá la oportunidad de señalar, en el consentimiento informado que deberá firmar, si desea conocer dichas alteraciones.

### 2.5 ¿ES NECESARIO ESTUDIAR A LOS PADRES O A OTROS FAMILIARES?

Algunos hallazgos encontrados en los estudios genéticos, por su trascendencia o para su confirmación, hacen necesario su análisis en los progenitores u otros familiares cercanos. Será su Neuropediatra el que determine la necesidad de realizar dichos estudios adicionales.

Si la enfermedad se confirma a través del estudio genético puede ser necesario acudir a una consulta de consejo genético, sobre todo si la pareja desea tener más descendencia.

#### ***Enlace de interés:***

- FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras <https://enfermedades-raras.org/>
- ORPHANET, Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. <https://www.orpha.net/>
- ORPHANET, Enciclopedia para público general [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_PatientEncyclo.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_PatientEncyclo.php?lng=ES)