



Descripción de los servicios genéticos para familias 20 de octubre 2018

¿Por qué remitieron a mi hijo(a) a una clínica de medicina genética?

¿Por qué remitieron a mi hijo(a) a una clínica de medicina genética?

Algunos niños nacen con diferencias en la estructura corporal, el crecimiento, el desarrollo cerebral o la química corporal. Estas diferencias pueden provocar problemas de salud, desarrollo, rendimiento escolar o interacción social.

Otros niños pueden tener un resultado positivo de una prueba de detección que se realiza a todos los recién nacidos. Esta prueba de detección de los recién nacidos es a través de un examen de sangre y permiten que los profesionales médicos identifiquen y traten ciertas condiciones graves antes de que el bebé se enferme.

A su hijo(a) lo/la han referido a una clínica de genética porque a usted o a su médico les preocupa el motivo por el cual su hijo(a) tiene estos problemas de salud o de desarrollo (aprendizaje) o ha obtenido un resultado positivo en la prueba de detección para recién nacidos.

¿Qué es la medicina genética?

- La medicina genética es una especialidad médica, al igual que cardiología o neurología.
- Los médicos genetistas y los consejeros de genética son los proveedores de atención médica que trabajan en la clínica de medicina genética.
- La medicina genética estudia problemas de salud causados o presuntamente causados por cambios en nuestro material genético.

¿Qué es un gen?

Los genes llevan información en cada uno de nosotros y desempeñan un papel muy importante en la determinación de cómo funciona nuestro cuerpo, lo cual afecta nuestros rasgos físicos, por ejemplo el color del cabello o de los ojos, pero también cómo nos formamos y desarrollamos. Los genes también pueden causar condiciones o enfermedades genéticas que pueden transmitirse de padres a hijos (“condiciones hereditarias”).

Se han registrado miles de condiciones genéticas, pero algunas de las más comunes son las siguientes:

- Cambios cromosómicos (por ejemplo, síndrome de Down), que causan defectos de nacimiento, discapacidades intelectuales/del desarrollo o problemas reproductivos.
- Trastornos de un solo gen como la fibrosis quística, la distrofia muscular, la enfermedad de Huntington, la fenilcetonuria y la anemia drepanocítica.
- Los defectos congénitos como la espina bífida, el labio leporino y el paladar hendido pueden tener un componente genético.

¿Por qué es importante ir a una clínica de genética si los problemas de salud de mi hijo(a) ya se están tratando?

Primero, si a su hijo(a) le diagnostican una condición genética, es posible que los proveedores médicos le puedan brindar más información sobre lo que se puede hacer por él/ella, por ejemplo, un tratamiento, o sobre las expectativas de salud para el futuro. Segundo, la afección de su hijo(a) puede ser hereditaria. Puede haber sido transmitida por miembros de la familia que tal vez tengan síntomas de la afección o no. Si la condición de su hijo(a) es hereditaria, la clínica de genética puede averiguar si también puede afectarlo(a) a usted, a otros miembros de la familia o a embarazos futuros de su familia.

¿Quién puede referir a mi hijo(a) a la clínica de genética?

Un médico, un asistente médico o un profesional de enfermería pueden referir a su hijo(a) a una clínica de genética. A veces, los padres también pueden llamar a las clínicas de genética directamente para pedir una cita.

¿Cuánto tiempo tendré que esperar para una cita?

Como hay pocos proveedores de servicios genéticos en la mayoría de las áreas, es posible que tenga que esperar de 3 a 6 meses para conseguir una cita en la clínica de genética.

¿Qué sucede en una consulta en la clínica de medicina genética? ¿Y después?

¿A quién verá mi hijo(a) en la clínica de genética?

Por lo general, un equipo de proveedores médicos brinda los servicios genéticos.

- Un médico, un asistente médico o un profesional de enfermería especializados en medicina genética.
- Un consejero genético.
- Otros profesionales médicos como enfermeros, estudiantes de medicina o médicos residentes.

¿Qué debo tener en cuenta para la cita de mi hijo(a)?

La mayoría de las citas en las clínicas de genética duran de 45 a 60 minutos. Es posible que desee llevar a un familiar o amigo(a) que pueda ayudarlo(a) a hacer preguntas y tomar notas. En una clínica de genética debe tener en cuenta lo siguiente:

- Usted hablará de sus preocupaciones sobre la salud y el desarrollo de hijo(a) con el médico genetista.
- El consejero genético recopilará el historial de salud de los familiares de su hijo(a):
 - Le preguntarán acerca del historial de salud y desarrollo de los hermanos, los padres, los tíos, los primos y los abuelos de su hijo(a). Esta información ayuda al equipo de genética a determinar si la afección de su hijo(a) puede estar relacionada con otros problemas de salud de la familia.
 - Lleve a la cita toda la información que tenga sobre el historial de salud de los miembros de la familia.
- El médico genetista realizará un examen físico de su hijo(a) y posiblemente de otros miembros de la familia.
- El médico genetista puede tomar fotografías para registrar ciertas características físicas de su hijo(a).
- El médico genetista le explicará cualquier resultado obtenido y hablará con usted sobre las opciones de evaluación adicionales si es necesario.
- Le sugerirán que haga preguntas, y usted, el genetista y el consejero genético decidirán juntos si se realizarán otras pruebas y evaluaciones.

¿Qué tipo de pruebas se realizan en una clínica de genética?

- Se pueden solicitar análisis de muestras de sangre u orina de su hijo(a). Esas muestras se pueden recolectar el día de la consulta en la clínica. Otras pruebas pueden ser ordenadas como radiografías o resonancias magnéticas, pero generalmente no se hacen el día de la consulta en la clínica.

- Debido al costo, antes de realizar algunas pruebas genéticas, es posible que se requiera la autorización de su compañía aseguradora o de Medicaid. El proceso de autorización del seguro puede tomar hasta tres meses. Una vez autorizada, la prueba se recolecta y se envía una muestra. Los resultados pueden tardar de 4 a 6 semanas. A veces, las compañías aseguradoras no autorizan las pruebas genéticas, y estas no se realizan a menos que usted mismo pueda pagarlas, lo cual puede costar miles de dólares.

¿Recibirá mi hijo(a) un diagnóstico en la primera consulta en la clínica de genética?

Probablemente no. Por lo general el diagnóstico puede tomar un tiempo, tal vez muchos meses. Algunas veces no se encuentra el diagnóstico.

¿Qué pasa si a mi hijo(a) le diagnostican una condición genética?

Se puede ofrecer una cita con un consejero de genética para hablar sobre la condición de su hijo(a), cómo esa condición puede ser hereditaria y si otros miembros de la familia podrían obtener algún beneficio con las pruebas. Se escribirá una carta al proveedor médico remitente acerca de la condición genética de su hijo(a) y usted podrá recibir una copia. Es posible que su hijo(a) deba regresar a la clínica de genética o que deban remitirlo(a) a otros especialistas médicos. Muchas veces, el proveedor médico remitente puede brindar un tratamiento para la condición de su hijo(a) con la orientación del equipo de genética.

¿Qué sucede si a mi hijo(a) no le diagnostican ninguna afección genética?

El proveedor médico que remitió a su hijo(a) recibirá una carta del equipo de genética en la que se resume su consulta y los resultados. El proveedor médico remitente continuará brindándole atención médica a su hijo(a). Sin embargo, su hijo(a) podría regresar a la clínica de genética una vez cada uno o dos años si es que surgen nuevas pruebas.