

# Preguntas Frecuentes Acerca de las Pruebas Genéticas

Información para Pacientes y Familiares



## Preguntas Frecuentes Acerca de las Pruebas Genéticas

¿Que necesita Ud. saber si va a consultar a un especialista acerca de las pruebas genéticas? Aquí encontrará una lista de preguntas que le pueden ayudar a encontrar las respuestas que necesita. Estas preguntas se han realizado con la ayuda de pacientes y familiares que han pasado previamente por la misma experiencia. Aunque las preguntas son bastante generales, debe entender que cada situación es singular, y por lo tanto, alguna de ellas puede ser irrelevante para su caso particular. Por otra parte, es posible que Ud. quiera preguntar otras cuestiones que no se encuentran en esta lista. Anótelas y lléveselas a la consulta para no que se le olviden.

Recuerde que Ud. no está obligado a someterse a una prueba genética si no lo desea. Sólo debe hacerlo cuando esté convencido de que es una decisión acertada para Ud. y su familia.

### A. Información acerca de la anomalía genética

¿Por qué me envían a mi o a mi hijo a ver a un genetista?

¿Por qué mi hijo o yo tenemos esta condición genética?

¿Puede explicarme en qué consiste esta anomalía?

¿Es esta anomalía genética frecuente?

¿Cómo afecta a la calidad de vida?

¿Existe tratamiento?

Si hay tratamiento, ¿es caro?, ¿tengo que pagarlo yo?

¿Afecta por igual a todos los individuos que tienen esta anomalía?

Este folleto se ha confeccionado con la ayuda de personas que han pasado previamente por la experiencia de conocer que son portadores de una anomalía congénita. Estamos inmensamente agradecidos por su contribución a este trabajo y por su continua ayuda al proyecto Eurogentest.

Enero de 2008

Este trabajo se ha realizado bajo el auspicio de EuroGentest, Contrato N° 512148 del Sexto Proyecto Marco Europeo.

Traducido por: Úrsula Muñoz, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid, España

Ilustración: Rebeca J Kent  
www.rebeccajkent.com  
rebecca@rebeccajkent.com

**EuroGentest**



Genetic Alliance UK  
Supporting. Campaigning. Uniting.

Información gratuita sobre pruebas genéticas y enlaces a asociaciones y grupos de apoyo en Europa.

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)



ía?

¿Cómo se transmite esta anomalía de una generación a la siguiente?

Si tuviera otro hijo, ¿cuál sería el riesgo de que heredase esta anomalía?

¿Dónde puedo encontrar más información acerca de esta anomalía genética?

## B. Información acerca de la Prueba

¿Qué pasará cuando mi hijo o yo nos sometamos a la prueba genética?

¿Es necesario que se hagan la prueba otros miembros de la familia?

¿Qué me dirán los resultados?

¿Cuáles son los riesgos de someterse a la prueba?

¿Es dolorosa?

¿Son los resultados fiables?

¿Cuándo tendré los resultados?

¿Cómo recibiré los resultados?

¿Cuánto me costará la prueba?

¿Hay alguna otra forma, además de esta



prueba, de averiguar si mi hijo o yo tenemos esta anomalía?

¿A quién debo llevar los resultados?

### C. Otras cuestiones a tener en cuenta

¿Afectan los resultados de la prueba genética a otros miembros de la familia?. En caso afirmativo, ¿debería discutir con ellos, en primer lugar, los resultados de la misma?

¿Cómo puede afectarnos emocionalmente a mi familia y a mí los resultados?

¿A quién debería informar de los resultados (familia, compañeros de trabajo, profesores)?

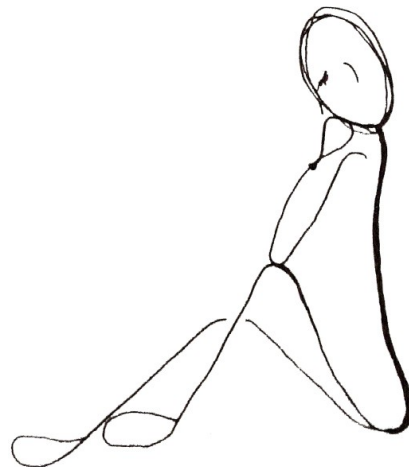
¿Afectarán los resultados a las condiciones de mi seguro médico?

¿Recibiré el informe por escrito? (Ud. puede pedirlo, aun cuando no sea el procedimiento estándar)

¿Quién explicará los resultados a mi hijo y/o familiares?

¿Podrían darme alguna información por escrito que me ayude a explicar la situación a mi hijo y/o familiares?

¿Existe alguna asociación de afectados con la que pudiera ponerme en contacto?



**Puede encontrar más información en el centro genético de su localidad o en las siguientes direcciones:**

#### **La Genética al Alcance de Todos**

Información gratuita y fácil de entender sobre la genética en general y sobre las enfermedades genéticas.

[www.lagenetica.info](http://www.lagenetica.info)

#### **March of Dimes**

¿Qué es la Genética?

[www.nacersano.org/centro/9259.asp](http://www.nacersano.org/centro/9259.asp)

Información gratuita sobre el embarazo y amniocentesis

[www.nacersano.org](http://www.nacersano.org)

#### **Orphanet**

Información gratuita sobre enfermedades raras, ensayos clínicos, medicamentos y enlaces a asociaciones y grupos de apoyo en Europa.

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

#### **EuroGentest**