EuroGentest
Información gratuita sobre pruebas genéticas y enlaces a asociaciones y grupos de apoyo en Europa.
www.eurogentest.org

Esta información ha sido desarrollada por Genetic Alliance UK, una alianza nacional británica de organizaciones de pacientes en apoyo de niños, familias y pacientes afectados por enfermedades genéticas.

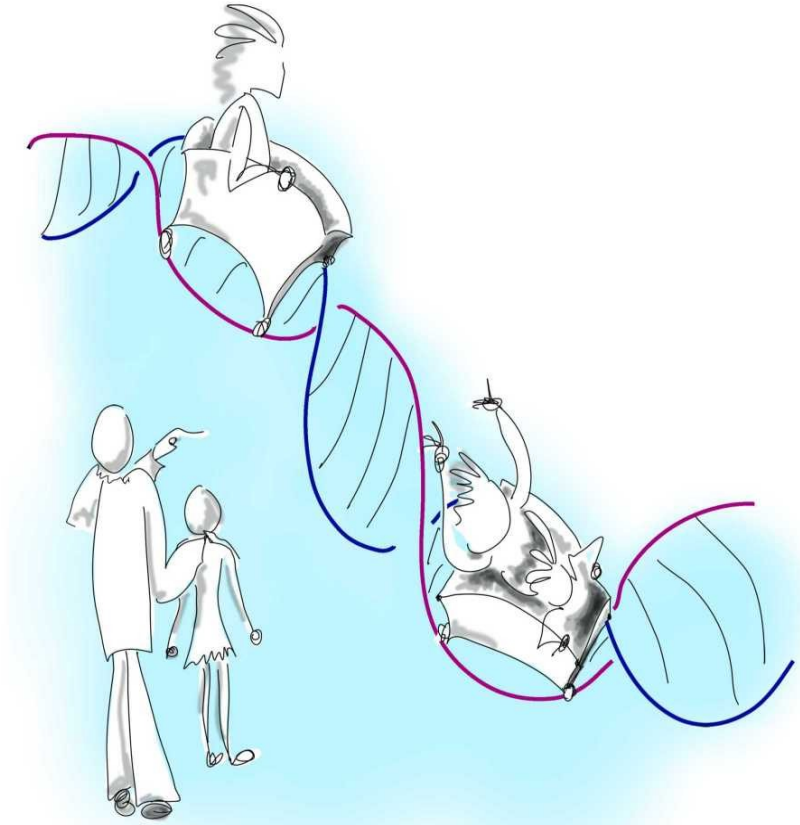
Traducido por: Dra Patricia Blanco Arias, Grupo de Medicina Genómica, Universidad de Santiago de Compostela (España)

Agosto 2009

Este trabajo se ha realizado bajo el auspicio de EuroGentest, Contrato Nº 512148 del Sexto Proyecto Marco Europeo.

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

¿Qué es un análisis genético predictivo?



Información para Pacientes y Familiares

¿Qué es un análisis genético predictivo?

Este documento trata sobre análisis genéticos de carácter predictivo en general, con la excepción del cáncer. Ha sido escrito para contribuir a buscar respuestas a preguntas de este tipo:
¿En qué consiste un análisis genético predictivo?
¿Cuáles son algunas de las razones para considerar un análisis genético predictivo?
¿Sobre qué cuestiones debo reflexionar si estoy considerando someterme a un análisis genético predictivo?

Sección 1. Sobre nuestros genes

Para comprender adecuadamente en qué consiste un análisis genético predictivo, primeramente es necesario saber qué son los genes y los cromosomas.

¿Qué son los genes y los cromosomas?

Nuestro cuerpo esta formado por millones de células. La mayoría de las células contienen un juego completo de genes. Los genes actúan como un conjunto de instrucciones que controlan nuestro crecimiento y el funcionamiento de nuestro cuerpo. Además son los responsables de muchas de nuestras características, como el color de nuestros ojos, nuestro tipo sanguíneo o nuestra altura.

Los genes se encuentran en unas estructuras que se asemejan a hilos llamadas cromosomas. Normalmente, poseemos 46 cromosomas en la mayor parte de nuestras células. Nuestros cromosomas los heredamos de nuestros padres, 23 proceden de la madre y 23 del padre, por lo que tenemos dos juegos de 23 cromosomas o 23 pares. El hecho de que nuestros cromosomas estén formados por genes, hace que heredemos dos copias de la mayoría de los mismos, una copia de cada progenitor. Los cromosomas y los genes se componen, a su vez, de una molécula química llamada ADN.

malos momentos para realizar la prueba genética, y también podrían serlo momentos de celebración, como bodas o nacimientos. Es buena idea planificar el día en el que recibas los resultados, ya que podrías sentirte vulnerable emocionalmente, independientemente de los resultados.

Puede ser racional tomar una decisión sobre la prueba, incluso aunque ésta no sea definitiva (por ejemplo, no realizaré la prueba hasta que cumpla los 30 años). De esta forma se aparta el asunto temporalmente para poder afrontarlo de nuevo en el futuro.

Una vez recibidos los resultados no hay vuelta atrás. Por eso es tan importante la seguridad sobre las decisiones tomadas y comentar la decisión con un especialista en genética. Recuerda que el acudir a una cita con un genetista no significa que tengas que seguir adelante con un análisis genético.

Información adicional:

Para más información, contacta con el servicio de genética que te corresponde dentro de tu sistema de salud.

Es posible obtener información adicional acudiendo a:

Federación Española de Enfermedades Raras
FEDER es la organización española que integra a los pacientes con enfermedades de baja prevalencia y representa su voz.
Tel.: 954 98 98 92
Web: http://www.enfermedades-raras.org
Email: feder@enfermedades-raras.org

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

f) Confidencialidad, Seguros y Aspectos económicos

Confidencialidad

El acceso a los resultados de tus análisis genéticos es confidencial. Tu médico no puede difundir sin tu permiso el hecho de que has realizado una prueba genética o los resultados de la misma.

Seguros

Las compañías de seguros preguntan con frecuencia sobre los antecedentes médicos individuales y familiares en el momento de la realización de un seguro, particularmente si éste es por encima de una determinada suma. El tipo de información que las compañías de seguros y empleadores pueden exigir varía de un país a otro. Es aconsejable averiguar si esto incluye los resultados de pruebas genéticas que ya has realizado o puedas hacer en el futuro. Pregunta a tu especialista en genética sobre ello y consulta la legislación nacional.

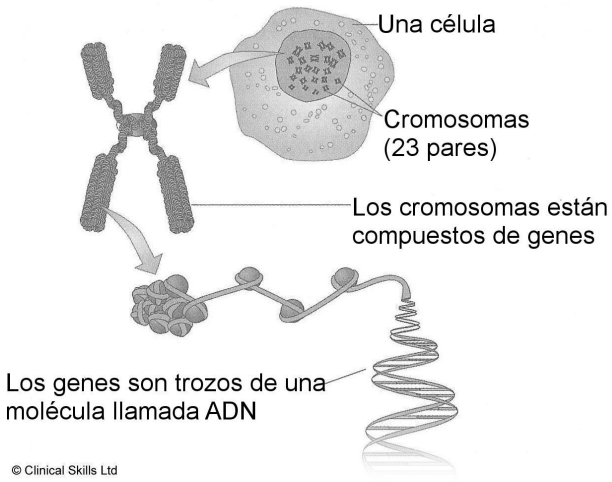
Aspectos económicos

Vivir con una enfermedad puede representar complicaciones económicas. Algunos afectados son incapaces de trabajar durante largos períodos de tiempo, o quizás incluso han de abandonar la actividad laboral definitivamente. Sus parejas y otros miembros de la familia pueden tener dificultades para conciliar sus propios trabajos con el cuidado al familiar enfermo. Para algunas personas, el saber que están a riesgo de desarrollar un trastorno de base genética les da tiempo para planificar aspectos financieros y prácticos sobre su futuro.

g) Cuándo realizar la prueba

Si decides seguir adelante con el análisis genético, trata de elegir un momento sin complicaciones importantes en tu vida. Divorcios, separaciones, etapas de estrés en el trabajo etc. son

Figura 1: Genes, cromosomas y ADN



En ocasiones heredamos un cambio (mutación) en uno (o ambas) copias de un gen y eso hace que deje de funcionar adecuadamente. Este cambio puede causar una enfermedad genética porque el gen no está dando las instrucciones correctas a nuestro organismo. Existen varios miles de enfermedades genéticas, siendo la fibrosis quística, la distrofia muscular o la corea de Huntington algunos ejemplos. Algunas de estas enfermedades se manifiestan desde el nacimiento, mientras que otras son de comienzo más tardío. En este documento trataremos principalmente sobre las enfermedades que, a diferencia de las enfermedades congénitas, no se presentan en el nacimiento, sino que lo hacen más tarde en el transcurso de la vida.

Sección 2: Sobre el análisis genético

¿En qué consiste un análisis genético predictivo?

Un análisis genético predictivo aporta información sobre el riesgo de una determinada persona de desarrollar una enfermedad genética específica, siendo esto generalmente en un estadío avanzado de la vida. El análisis se realiza generalmente a partir de una muestra de sangre, que se examina en el laboratorio de genética para determinar si hay cambios en el gen o genes relacionados con la enfermedad. El documento **“Qué sucede en un**

laboratorio de Genética?" contiene más información sobre los procedimientos relacionados con un análisis genético.

¿En qué circunstancias se considera un análisis genético predictivo?

Si existe una enfermedad de base genética en tu familia y la mutación causal ha sido identificada, entonces podría existir la posibilidad de realizar un análisis predictivo para saber si has heredado dicha mutación. Éstas son algunas de las razones que llevan a valorar la realización de un análisis predictivo:

1. si la enfermedad puede ser prevenida o sus síntomas tratados de forma efectiva, o si

2. la enfermedad no puede ser prevenida ni sus síntomas tratados, pero:

- Deseas información que te permita tomar decisiones respecto a tener descendencia o saber algo más sobre el riesgo relativo para tus hijos.

- Piensas que saber algo más sobre tu riesgo de tener la enfermedad puede ayudarte a tomar decisiones vitales importantes, como las concernientes al cuidado de tu salud.

- Eres el tipo de persona que opta por saber más sobre tu propio futuro y prefiere vivir con certeza que con incertidumbre.

¿Para qué enfermedades pueden realizarse análisis genéticos predictivos?

Existen un grupo de enfermedades para las que existen análisis genéticos predictivos en la actualidad. Algunos ejemplos son:

información sobre el DGP, y la disponibilidad del mismo, debes consultarlo con tu médico.

e) Otros miembros de la familia

Con frecuencia el proceso del análisis genético une más a las familias y éstas resultan una importante fuente de apoyo. Sin embargo, en otros casos, se generan complicaciones y tensión en la familia. Es una buena idea reflexionar de antemano sobre cómo la realización y los resultados de la prueba pueden afectar a la relación con tu pareja y con otros parientes. Recuerda que, primeramente, un miembro afectado de la familia ha de aceptar someterse a la prueba para que pueda ser identificada la mutación. Tratar este tema con un pariente puede ser delicado. A veces se ha perdido el contacto con algunos miembros de la familia. También puede resultar difícil hablar sobre enfermedades que han quedado en el pasado y que pueden traer recuerdos dolorosos. Los especialistas en genética deberían ser capaces de aconsejarte adecuadamente en estas situaciones.

Algunas personas pueden desear refinar el conocimiento sobre su propio riesgo genético porque están preocupados por su familiares. Otras, sin embargo, pueden rechazar cualquier prueba o conocimiento relacionado con su riesgo. Es importante ser sensible a este hecho, ya que un análisis genético puede desvelar a terceras personas información no deseada sobre su propio riesgo. Cada uno tiene derecho a sentirse de manera distinta ante un análisis genético y esto debe ser respetado. Las pruebas genéticas pueden también desvelar secretos familiares relacionados con adopciones y falsas paternidades (es decir, el padre biológico no es quien la familia piensa). Esto es así porque durante la realización del análisis se tiene en cuenta información sobre distintos miembros de la familia y puede resultar obvio que uno de ellos no comparte sus características genéticas con los demás. Ésta es una posibilidad de la que debes ser consciente con anterioridad a la realización de la prueba.

tener ellos un riesgo incrementado de desarrollar la enfermedad. En general, se considera que un análisis genético predictivo no debe plantearse hasta la mayoría de edad. Si no existe ningún beneficio médico asociado al análisis en un niño, entonces es más adecuado esperar a que el individuo sea suficientemente maduro como para tomar la decisión por sí mismo. La excepcionalidad que supone someter a un niño a un análisis predictivo debe estar justificada por un beneficio médico claro para el menor.

Tratar el tema de enfermedades genéticas y los resultados de pruebas predictivas con niños y adolescentes puede resultar muy difícil. Es posible que surjan muchas preguntas y es importante contestar éstas de la forma más honesta posible, teniendo en cuenta la edad y el nivel de madurez del niño.

¿Existe alguna forma de evitar que un hijo mío tenga la enfermedad?

Para algunas enfermedades genéticas es posible realizar un análisis durante el embarazo con el fin de comprobar si el bebé ha heredado la mutación (prueba prenatal). Para más información, consulta los documentos sobre **La Prueba de la Amniocentesis** y **Muestreo de las Vellosidades Coriónicas**. Si estás considerando esta opción, habla con tu médico para averigüar si existen pruebas disponibles para la enfermedad relevante. Es imprescindible que hagas esto antes del embarazo si es posible, ya que el laboratorio puede necesitar hacer preparativos con varios meses de antelación.

Como alternativa a realizar el análisis al feto durante el embarazo, existe la posibilidad de un Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP). Esto consiste en una técnica de reproducción asistida en la que los óvulos fertilizados se analizan para ver si son portadores de la mutación. Sólo aquellos que están libre de ella se implantan en el útero de la mujer. Este proceso es complejo y no resulta adecuado para todas las parejas. Para más

1) Ciertos tipos de cáncer (para más información, consultar el documento **Análisis genético Predictivo en Cáncer Hereditario**)

2) Enfermedades que afectan al sistema nervioso (neurológicas) incluyendo:
   -enfermedad de Huntington
   -ataxia hereditaria y paraparesia espástica

3) Enfermedades que afectan a los músculos (neuromusculares), incluyendo:
   -distrofia miotónica
   -distrofia muscular facio-escapulo-humeral

4) Enfermedades que afectan al corazón (cardíacas), incluyendo:
   -cardiomiopatía hipertrófica (CMH)
   -síndrome del QT largo

¿Qué quiere decir “riesgo”?

En la mayoría de los casos (con la excepción del cáncer), tener una alteración en un determinado gen significa que se desarrollará la enfermedad. Sin embargo, no es posible, al menos en la actualidad, predecir a qué edad aparecerá la enfermedad, el grado de afectación asociada, o su ritmo de progresión.

Si crees que puedes estar a riesgo y deseas considerar las posibilidades de un análisis genético predictivo, debes realizar una consulta con un genetista.

Procedimiento del análisis genético

Antes de la realización de un análisis genético predictivo es preciso confirmar que eres una persona a riesgo. Se comenzará por recoger con detalle tus antecedentes familiares. En la mayoría de los casos, si es posible realizar la prueba genética, ésta se

ofrecerá primeramente a un familiar afectado por la enfermedad para poder así encontrar la alteración genética o mutación que se transmite en tu familia. Si se identifica la mutación en el afectado, entonces será posible tomarte una muestra de sangre para determinar si has heredado la misma alteración genética. En el caso de que el análisis revele que eres portador de dicha mutación, eso significará que tienes un riesgo incrementado de desarrollar la enfermedad a lo largo de tu vida. Si no la has heredado, tu riesgo no es superior al de la población general. Para algunas enfermedades como la corea de Huntington, no es necesario analizar primero a un familiar afectado, porque la causa de esta enfermedad es bien conocida e idéntica para todos los pacientes.

La realización de un análisis genético es una decisión personal y nunca debes ser presionado a hacerlo ni por profesionales de la salud, ni por familiares, ni por amigos. Se trata de un proceso largo que puede consistir en varias sesiones con un especialista en genética y meses de espera de resultados del laboratorio. Probablemente se te dará información que te resultará nueva y en ocasiones no será sencilla de entender, por lo que la situación puede ser complicada de afrontar. Es una buena idea contar con una persona de apoyo, como un amigo o tu pareja, con la que ir a las consultas. Podrían tomar nota de la información tratada en las sesiones. Es importante tener la oportunidad de tratar todo lo relacionado con el análisis genético con un especialista formado para ello. Sólo así será capaz de proporcionarte la información necesaria que te permita tomar la decisión adecuada para ti. También podrán asistirte con los aspectos emocionales que surjan, y responderte a preguntas o inquietudes que desees compartir.

Recuerda que no hay vuelta atrás después de recibir los resultados de un análi-

En ocasiones es difícil comunicar las “buenas noticias” a los familiares. “La culpa del superviviente” se presenta con frecuencia en personas que reciben “buenos” resultados de análisis genéticos. Se preguntan por qué han “escapado” ellos de la enfermedad y otros familiares no. A veces es duro aceptar que ellos han sido afortunados, pero que ha habido otros que no lo han sido tanto.

Existen personas que, recibiendo “buenas noticias”, sienten una mayor responsabilidad de cuidar de los miembros de la familia afectados por la enfermedad.

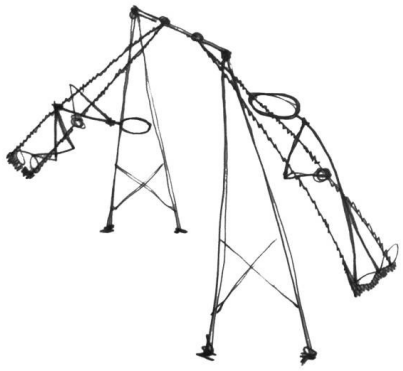
Es necesario tiempo para adaptarse a los resultados de los análisis, incluso si éstos representan “buenas noticias”.

d) El riesgo para tus descendientes

Las implicaciones de los análisis genéticos para tus hijos (y futuros hijos)

Los resultados de un análisis genético aportan información relacionada no sólo con tu riesgo de desarrollar una enfermedad, sino también en relación al riesgo para tus hijos.

Si tus resultados concluyen que no has heredado la mutación que se transmite en tu familia, entonces ni tú ni tus hijos tenéis tenéis un riesgo incrementado de desarrollar la enfermedad. Esto es así porque, en general, no se transmite una mutación de la que no se es portador.



Si tus resultados determinan que eres portador de una mutación, ésta podría haber sido transmitida a tus descendientes y por tanto,

A otros les resulta de ayuda ponerse en contacto con una asociación de pacientes o grupo de apoyo. Estos colectivos pueden proporcionar información sobre la enfermedad y sobre lo que significa vivir con ella, incluyendo su experiencia con aspectos prácticos y emocionales. Con frecuencia ponen en contacto personas y familias que se encuentran en situaciones parecidas.

Descubrir que uno es portador de una alteración genética y que ésta puede haberse transmitido a los hijos puede provocar culpa y ansiedad sobre la futura salud de los hijos. Es importante, sin embargo, recordar que los genes se distribuyen al azar y que ser portador de una mutación no es culpa de uno mismo.

Descubrir que uno tiene un algo riesgo de desarrollar una enfermedad puede desencadenar sentimientos similares a encontrarse en una “montaña rusa emocional”. Hay días buenos y días malos. La mayor parte de las personas finalmente aceptan el resultado y utilizan la información de forma práctica para planificar su futuro.

¿Cuál puede ser mi reacción si no tengo la mutación?

Generalmente, descubrir que uno no es portador de la mutación implica alegría y alivio. Sin embargo, no es infrecuente que algunas personas se sientan indiferentes ante el resultado. Esto se debe a la dificultad de adaptación que implica la percepción, durante una buena parte de sus vidas, de un alto riesgo de desarrollar una enfermedad para, repentinamente, descubrir que éste es, “simplemente, igual al del resto de la población general”. Algunos se sienten defraudados porque las “buenas noticias” no suponen tantos cambios positivos como pensaban.

Para las personas convencidas de que son portadoras de la mutación, descubrir que no es así puede cambiar por completo su perspectiva de la vida. A algunas personas les resulta difícil asimilar la idea de “tener un futuro”.

sis. Por eso es tan importante pensar en todos los aspectos principales antes de tomar la decisión. Algunos de éstos se tratan más abajo y podrán darte una pauta sobre algunas de las cuestiones que merecen ser reflexionadas. No obstante, esta lista no es exhaustiva y tampoco todos sus puntos serán relevantes para tu situación específica.

Sección 3: La toma de decisiones

a) Tratamiento y Prevención

¿Existe alguna forma de tratar o prevenir la enfermedad?

En el caso de ser portador/a de la mutación, es importante determinar si existe un tratamiento disponible o pautas para reducir el riesgo de desarrollar la enfermedad. La existencia de un tratamiento puede apoyar la toma de decisiones respecto a la realización del análisis genético.

Para algunas patologías, como es el ejemplo de las enfermedades cardíacas mencionadas previamente, a pesar de no existir tratamiento curativo, éstas pueden ser controladas mediante medicación, marcapasos o, en algunos casos, cirugía.

En otros casos, como con la enfermedad de Huntington, no se conocen tratamientos para frenar la progresión de la enfermedad, aunque sí sea posible reducir algunos de los síntomas con la ayuda de medicamentos. En estas circunstancias, el beneficio de conocer el estado de portador podría ser de tipo emocional, o estar relacionado con la posibilidad de planificación del futuro.

b) Incertidumbre en Genética

Incertidumbre sobre los resultados del análisis genético y el desarrollo de la enfermedad

Los resultados de las pruebas genéticas predictivas implican siempre un cierto grado de incertidumbre, por mínimo que éste sea. Ser portador de una mutación normalmente significa que con casi toda seguridad se desarrollará la enfermedad. Sin embargo, no se puede saber con exactitud cuándo aparecerá, cómo será de severa o a qué ritmo progresará.

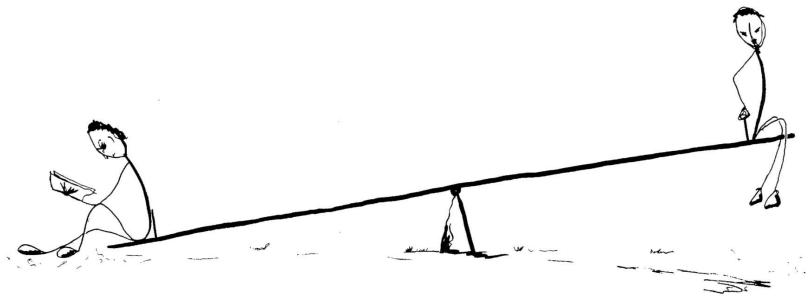
Recuerda que, en términos técnicos, un resultado positivo en una prueba significa que ERES portador de la mutación analizada, y un resultado negativo significa que NO ERES portador de la mutación analizada. Normalmente los resultados serán de un tipo o del otro. No obstante, existe también una tercera posibilidad: una zona gris o resultado “intermedio” del análisis genético. Esto significa que incluso si se identifica una alteración genética, es difícil determinar si ésta contribuirá al desarrollo de la enfermedad. Este resultado no es el más frecuente, pero sí puede provocar un grado significativo de confusión e inquietud.

Debes tratar todas estas posibilidades con el genetista durante el proceso de toma de decisiones del análisis genético.

c) Afrontar los Resultados del Análisis Genético

¿Cómo me pueden afectar emocionalmente los resultados del análisis genético?

Antes de tomar una decisión sobre la realización del análisis genético, es importante plantear y tratar detenidamente con un profesional del entorno de la genética médica cómo pueden afectarte emocionalmente todos los resultados posibles. Es una buena idea tratar de imaginar como te sentirías si recibieras tanto buenas como malas noticias y rememorar cómo reaccionaste en el pasado ante las malas noticias. Considerar estos puntos puede ayudarte a decidir si es más conveniente para ti vivir con la incertidumbre de no saber o si sería mejor saber, cualquiera que fuera el resultado. Por último, es importante recordar que todos reaccionamos de forma distinta y que no existe por definición una reacción “normal”.



¿Cuál puede ser mi reacción si el análisis revela que soy portador/a de la mutación?

Para algunos, incluso si un resultado determina que son portadores de una mutación, esto es preferible al estrés y la ansiedad de no saber. Para ellos, tener más información, cualquiera que sean sus implicaciones, supone un apoyo.

Algunas personas se sienten aliviadas al confirmar que tienen un alto riesgo de desarrollar una enfermedad genética si ésta puede ser tratada. Su percepción es que poseen más información útil para preservar su salud. En contraste, para una mutación causante de una enfermedad sin curación, averiguar que uno es portador podría tener un efecto similar a descubrir que uno tiene la enfermedad. Las únicas cuestiones en su mente son del tipo “¿qué va a ser de mí?” Esta situación puede ser tremendamente angustiante.

Algunas personas experimentan un fuerte impacto al descubrir que son portadores de una mutación. Se sienten solos, ansiosos, enfadados o avergonzados. Los profesionales de la genética, así como los asesores y los psicólogos especializados en el campo de la salud, tienen experiencia en ayudar a personas en esta situación y pueden ser una importante fuente de apoyo.