

CARTA DE NUESTRO AUSPICIADOR



Ambry Genetics es un laboratorio de diagnóstico molecular situado en Aliso Viejo, CA que utiliza tecnología innovadora para responder a preguntas complejas en el diagnóstico de condiciones genéticas y riesgo hereditario. Contamos con un abarcador menú con más de 300 diferentes pruebas genéticas, que incluye diversas enfermedades raras. En comparación con las condiciones comunes, las enfermedades genéticas raras puede que no cuenten con el mismo nivel de interés y reconocimiento entre el público general y las comunidades médicas/ investigativas. Sin embargo, tomadas en conjunto, las enfermedades raras pueden impactar a muchas familias e individuos alrededor del mundo. Por ende, las relaciones proactivas entre organizaciones como Global Genes™ y Ambry Genetics son imperativas para el futuro de una medicina colaborativa y efectiva, y en la defensa del paciente.

El principio fundamental de Ambry, desde su fundación en 1999, ha sido proveer pruebas genéticas responsables a pacientes y familiares a través de servicio personalizado, apoyo, educación continuada, y la colaboración de esfuerzos investigativos. Creemos que un aumento en concientización y en el entendimiento de la importancia de la examinación genética, y un aumento en el acceso a recursos confiables de información es invaluable en responder a las brechas en el cuidado. Al final, esto mejorará las vidas de las personas que viven con enfermedades hereditarias raras y las de sus familias.

Cuando surgió la oportunidad de que Ambry pudiera co-patrocinar este recurso, verdaderamente fue un sueño hecho realidad para nuestro equipo. Creemos firmemente que la educación es un componente integral para apoyar y empoderar a los familiares, amigos e individuos con enfermedades hereditarias raras; el conocimiento es esencial para participar activamente en nuestro propio cuidado de salud o en el de un familiar. Apoyamos a los pacientes y a sus familias a convertirse en sus propios defensores, y nos sentimos honrados en ser sus socios, junto a Global Genes™, a lo largo de este camino.

Atentamente,

A handwritten signature in black ink, appearing to be "S. Tang".

Sha Tang, PhD, DABMG
Directora Asociada de Genómica Clínica

A handwritten signature in black ink, appearing to be "Z. Powis".

Zöe Powis, MS, CGC
Consejera en Genética, Genómica Clínica

PRUEBAS GENÉTICAS:

¿MI CAMINO HACIA UN DIAGNÓSTICO?



Introducción

Más de 350 millones de personas alrededor del mundo sufren de una **enfermedad poco común** —es decir, una enfermedad que afecta a menos de 200,000 personas en los Estados Unidos.

Hoy en día, más de 7,000 enfermedades alrededor del mundo son consideradas como raras, y aproximadamente un 80% de ellas son causadas por cambios genéticos. Estas enfer-

medades suelen ser crónicas, progresivas y complejas; ponen la vida en riesgo y afectan la calidad de vida de quienes las padecen.

Los rápidos avances en la tecnología han acelerado el paso y disminuido el costo de las pruebas genéticas, facilitando el acceso a los pacientes. A través de **la genómica**, los doctores pueden determinar las causas de enfermedades raras a nivel molecular. Aunque esto no siempre conduce a un diagnóstico, en ocasiones los médicos pueden identificar la causa de una enfermedad, lo que puede conducir a un mejor tratamiento. Esto es solo el comienzo de una nueva era en el campo de la medicina genómica. A medida que ocurren más avances y se obtiene un mejor entendimiento de las causas genéticas de las enfermedades raras, un mayor número de pacientes que aún no han sido diagnosticados pueden beneficiarse.

80%

de Todas las Enfermedades Poco Comunes Son Genéticas



“Aún falta mucho por hacer. Tenemos que motivar a las familias a perseverar, a ayudar a sus propios hijos y a determinar de qué manera pueden conectarse con la comunidad científica,” dice C. Jimmy Lin, Presidente del Rare Genomics Institute. “Este es uno de los mejores momentos en la historia para entender estas enfermedades y comenzar a pensar en cómo desarrollar curas y terapias para atenderlas.”

Esta herramienta ha sido diseñada para proveerles a los pacientes de enfermedades raras y a sus familias una introducción a la genética y a los estudios genéticos. Los avances en los estudios genéticos han ido cambiando el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades, y proveen una nueva esperanza para los pacientes con enfermedades genéticas poco comunes.

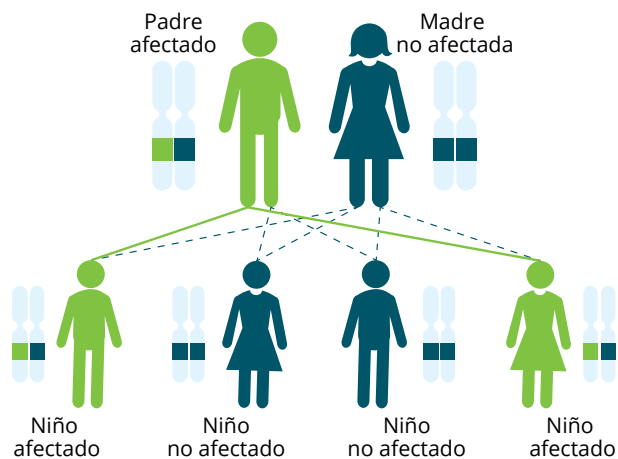
SECCIÓN 1: GENÉTICA 101



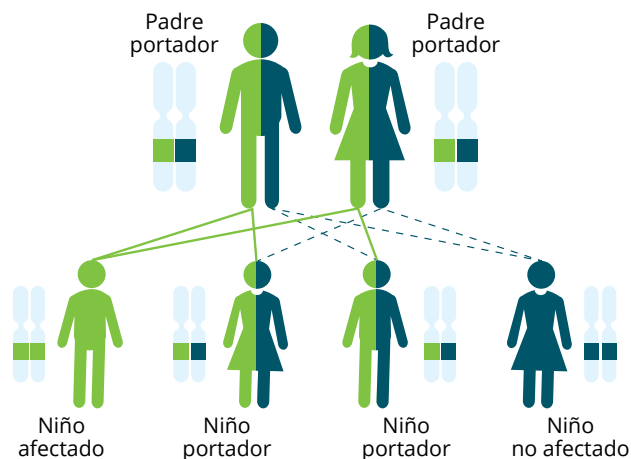
Cada año, un gran número de niños nacidos en los Estados Unidos heredan un gen anormal que les causará una enfermedad. Para poder identificar las mejores opciones de diagnóstico y tratamiento, los individuos afectados y sus familias deben entender las causas genéticas subyacentes de estas enfermedades.

Cada ser humano llega al mundo con una especie de mapa genético llamado **genoma**. Cada célula del cuerpo contiene este genoma en la forma de **ácido desoxirribonucleico**, o ADN. El ADN le ordena a cada célula cuándo y cómo ejercer sus funciones. En el interior de las células, el ADN está organizado en estructuras llamadas **cromosomas**. Los humanos suelen tener 23 pares de cromosomas, para un total de 46 cromosomas —un set de 23 proveniente del padre y otro set proveniente de la madre. Este diagrama ilustra cómo los hijos heredan la codificación de las enfermedades genéticas de sus padres.

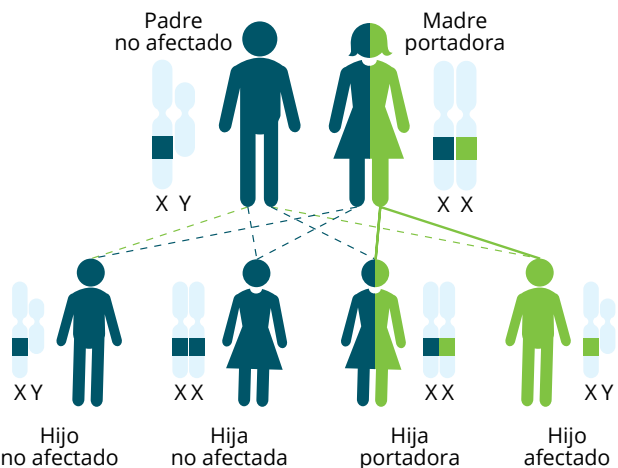
Autosómico dominante



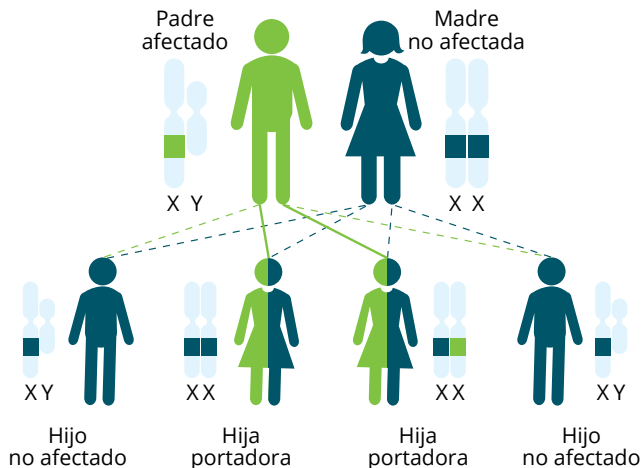
Autosómico recesivo



Gen X recesivo, madre portadora



Gen X recesivo, padre afectado



■ Afectado ■ No afectado ■ Portador

* Proporcionado por US National Library of Medicine.

SECCIÓN 1: GENÉTICA 101

Los cromosomas se componen de subunidades llamadas genes. Un **gen** es la unidad hereditaria más básica y provee toda la información necesaria para el funcionamiento de la célula, así como instrucciones para producir proteínas específicas. Estas proteínas ejercen varios roles en el cuerpo y pueden afectar tanto las características físicas (el color del pelo o de los ojos), así como dar lugar a ciertas enfermedades genéticas.

Los genes están compuestos de **intrones** y **exones**. Los exones son las partes del gen más importantes en la creación de las proteínas. El **exoma** humano es el total de todas los exones en todos los genes, y representa menos de 2% el genoma total. Los estudios se han concentrado en este 2% porque resulta más fácil de estudiar y de comparar contra los datos de estudios existentes. Pero nos falta mucho por aprender acerca del exoma.

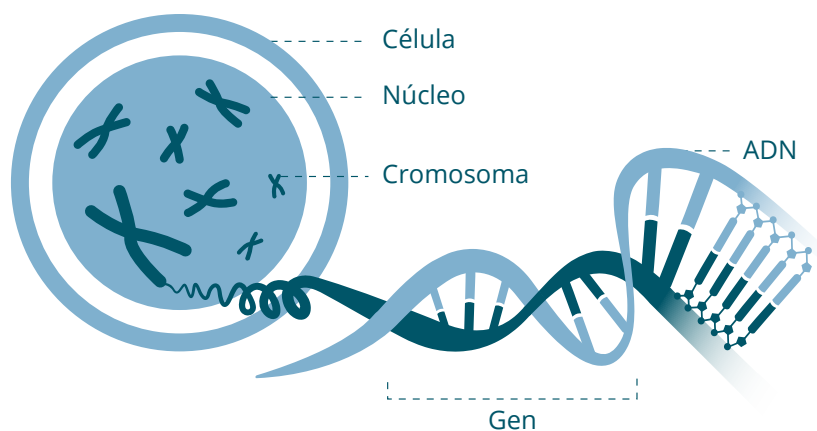
Esta información genética está codificada en los genes mediante un alfabeto de cuatro letras – A, T, C, y G. Estas letras representan las moléculas adenina, timina, citosina, y guanina. Estas moléculas forman **pares de bases** complementarias, que componen cada uno de los 3,000 millones de escalones retorcidos que forman parte del ADN. Cuando

ocurren errores o **mutaciones** en la secuencia de las letras, la producción de la proteína específica que es codificada por ese gen se puede ver afectada. Estas mutaciones pueden ser heredadas del padre o la madre, o pueden ocurrir al azar tanto en el huevo como en el esperma.

En ocasiones, las mutaciones pueden ser beneficiosas, como por ejemplo, el gen CCR5. Por lo general, este gen suele codificar una proteína que hace a las células blancas susceptibles a la infección viral del VIH. Sin embargo, una mutación específica del gen CCR5 —muy poco común entre la población— le otorga a una persona protección parcial, o completa, contra la mayoría de las formas de VIH. Pero aunque existen mutaciones beneficiosas, por lo general éstas producen enfermedades si el error ocurre en parte de los genes que son importantes para las funciones regulares del cuerpo.

Para aprender más acerca de la genética, la herencia, el ADN, o los genes, consulte el manual **Genetics Home Reference** (Manual de Genética para el Hogar): <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook>. También puede encontrar información adicional acerca de enfermedades raras y la genómica, y casos ilustrativos, en el e-book **Diagnosing Rare Diseases** (Diagnosticando las Enfermedades Raras) (www.raregenomics.org/ebooks).

La genética es una rama muy compleja que puede resultar algo abstracta para los niños. Los padres que deseen compartir esta información con sus hijos pueden consultar **GeneEd Web** (<http://geneed.nlm.nih.gov>). GeneEd Web puede resultar más accesible para una audiencia más joven porque presenta temas tales como la biología de la célula, ADN, genes y cromosomas a través de juegos, videos, tutorías interactivas, animación y sugerencias para experimentos.



SECCIÓN 2: ESTUDIOS GENÉTICOS



El **estudio genético** es un tipo de prueba médica que identifica cambios en cromosomas, genes o proteínas. Los resultados de estas pruebas pueden confirmar o descartar condiciones genéticas.

Si los costos no jugaran un papel determinante, el genoma completo de un bebé podría ser secuenciado y analizado justo después del nacimiento. Esto revelaría toda su información genética y haría posible el tratamiento y quizás la prevención de un sinnúmero de enfermedades. Por el momento, esto no se considera viable debido a los costos de analizar el genoma de cada bebé en su totalidad, y también porque no tenemos un entendimiento completo del genoma.

Cuándo se recomienda el estudio genético

No todos tienen que someterse a la secuenciación del genoma completo. Sin embargo, algunas familias podrían optar por hacerlo. Algunas de las razones para discutir este tipo de prueba con su médico son:

- Historial personal y/o familiar de enfermedad genética
- Múltiples familiares con síntomas o características similares que carecen de un diagnóstico
- Síntomas que eluden el diagnóstico
- Anomalías o defectos congénitos múltiples
- Un chequeo del recién nacido que indica una posible enfermedad genética
- Un historial de pérdidas naturales de embarazo o muerte fetal
- Muerte súbita de un infante
- Retraso general del desarrollo o discapacidad intelectual

Opciones para estudios genéticos

Como puede ver en la tabla que aparece a continuación, existen muchas opciones de estudios genéticos para los pacientes de enfermedades raras. En este kit abordamos algunas de las pruebas más comunes.

Secuenciación del exoma

Los médicos tienen a su disposición varios tipos de estudios genéticos. Los síntomas del paciente, así como los resultados de estudios anteriores, ayudan a determinar el estudio apropiado. En el caso de que los estudios anteriores no hayan producido resultados definitivos, el doctor podría recomendar una **prueba de secuenciación del genoma completo**.

“Muchos pacientes llegan a nosotros con exámenes cuyos resultados han sido inconclusos o negativos. En ocasiones, los familiares han perseguido un diagnóstico por años, porque ‘no había una técnica para hacer un diagnóstico,’” dice la Dra. Ada Hamosh, profesora del Departamento de Pediatría y el Instituto de Medicina Genética del John Hopkins University School of Medicine. “Gracias a la secuenciación del exoma, ¡ahora tenemos la capacidad tecnológica de hacer esos diagnósticos!”

Esta prueba secuencia los exones de los más de 20,000 genes en el genoma humano responsables por producir proteínas y que contienen el 85% de todas las mutaciones que causan enfermedades. El proceso comienza con la recolección de ADN, por lo general mediante la extracción de sangre. Si la extracción de sangre es difícil, el ADN también puede ser extraído de la saliva o de una muestra del interior de la boca. Asegúrese de preguntarle a su doctor antes de comenzar si es posible preservar la muestra para pruebas futuras. Esto puede reducir las extracciones de sangre,

SECCIÓN 2: ESTUDIOS GENÉTICOS

y permite que la muestra se use para varios propósitos. Pregunte también acerca de sus derechos a obtener una copia de su exoma — para volver a utilizarlo en el futuro.

“La gente suele ser muy generosa a la hora de proveer muestras para propósitos de investigación, especialmente entre la comunidad de enfermedades poco comunes. Sin embargo, donar muestras biológicas (tales como sangre o tejido) en repetidas ocasiones puede resultar problemático,” dice Liz Horn, principal de LHC Biosolutions. “A través de los **Biobancos** — biorepositorios que almacenan varias muestras biológicas e información relacionada— estas muestras se pueden almacenar para ser usadas en estudios presentes y futuros. Es una manera más eficiente de efectuar una investigación, y disminuye la carga del donante de la muestra.”

Los resultados del estudio de secuenciación del exoma suelen tomar desde varias semanas hasta incluso meses, debido a la gran cantidad de información que envuelve el estudio. El doctor que ordenó la prueba recibe un análisis de resultados que interpreta la información secuencial y confirma la presencia de cualquier enfermedad que causa mutaciones. Las compañías de seguro podrían o no cubrir esta prueba.

“Entre uno y tres [individuos afectados] se benefician de la prueba de secuenciación del exoma, que debe *complementar* el trabajo realizado por el doctor,” dice Gary Jackson, un gerente senior de cuentas clínicas con Illumina, un líder en el desarrollo y la fabricación de tecnologías de secuenciación genética. “Primero se deben analizar la sangre, los síntomas físicos y clínicos, el historial familiar, etc. La genética es solo una parte del rompecabezas.”

Secuenciación del genoma completo

Si la secuenciación del exoma falló en explicar algunos de los síntomas o características, se puede efectuar una **secuenciación del genoma completo**. Esta prueba secuencia un total de 3,000 millones de pares de bases en el genoma humano, y requiere la extracción de ADN, preferiblemente a través de la sangre. En la actualidad, esta prueba está disponible por lo general para propósitos de investigación, debido a los costos y a la gran cantidad de información que genera.

Los resultados pueden tomar varios meses, o incluso años. Una vez que los resultados están listos, el doctor que ordenó la prueba recibe un análisis de resultados que interpreta la información secuencial. Asegúrese de pedir una copia de su genoma, al igual que de la secuenciación del exoma —¡La información le pertenece a usted!

Los médicos ordenan esta prueba cuando un paciente ha agotado todas las otras alternativas de estudios genéticos. Es importante señalar que es más difícil obtener un reembolso por el costo de esta prueba que por la de secuenciación del exoma.

 PRUEBA GENÉTICA	 DEFINICIÓN BÁSICA	 USOS RECOMENDADOS	 DURACIÓN APROXIMADA DE LA PRUEBA	 LIMITACIONES	 COSTO ESTIMADO
FISH	<p>Una prueba genética que sirve para encontrar pequeñas duplicidades o supresiones en los cromosomas de un individuo.</p>	<p>Para evaluar supresiones/duplicidades cuando se sospecha un síndrome genético, aneuploidía (cromosomas extra o perdidas), y cromosomas sexuales</p>	<p>Rapid FISH (cromosomas 13, 18, 21, X, y Y): 24-48 horas.</p> <p>Para síndromes de supresión de cromosomas: 7-10 días.</p>	<p>Limitado específicamente a la enfermedad/cromosomabajo investigación. No puede detectar mutaciones puntuales (cambios en una sola base) para el desorden bajo estudio</p>	<p>Aneuploidía: \$300-\$350. FISH de sondeo individual: \$250-\$500 por sondeo.</p>
CARIOTIPO	<p>Una prueba genética que sirve para examinar la estructura cromosómica de un individuo.</p>	<p>Para descartar anomalías cromosómicas, incluyendo la aneuploidía, (cromosomas extra o perdidos), y cromosomas sexuales, supresiones/duplicidades mayores, y translocaciones</p>	<p>1-2 semanas</p>	<p>No puede detectar supresiones menores y duplicidades o desórdenes genéticos de un gen individual</p>	<p>\$600-\$1,200</p>
ANÁLISIS CROMOSÓMICO	<p>Un estudio genético que sirve para examinar o cuantificar la cantidad de material genético de un individuo; puede detectar cambios más pequeños de los que pueden detectar FISH o el estudio de cariotipo.</p>	<p>La posible identificación de las causas del autismo, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, y/o hallazgos anormales en el ultrasonido en la etapa prenatal.</p>	<p>1 semana</p>	<p>No es capaz de detectar reorganizaciones cromosómicas balanceadas; y tiene un riesgo de 5% de resultados inconclusos</p>	<p>Precio basado en el tipo de muestra.</p> <p>Sangre: \$1,800-\$3,000 (costos máximo de bolsillo: \$500).</p> <p>Amniocentesis: \$1,900-\$3,000 (no cubre el costo de la amniocentesis).</p>
ANÁLISIS LIMITADO DE MUTACIONES	<p>Una prueba genética que sirve para examinar una mutación, o varias mutaciones específicas, en un gen individual.</p>	<p>Se usa cuando se conoce una mutación de familia, cuando existen mutaciones específicas que comúnmente causan una enfermedad en particular, y/o existen mutaciones específicas que son más comunes en ciertos grupos étnicos para una enfermedad en particular.</p>	<p>10-14 días</p>	<p>Limitado a las mutaciones específicas bajo estudio</p>	<p>\$250-\$600</p>

 PRUEBA GENÉTICA	 DEFINICIÓN BÁSICA	 USOS RECOMENDADOS	 DURACIÓN APROXIMADA DE LA PRUEBA	 LIMITACIONES	 COSTO ESTIMADO
PANEL DE SECUENCIACIÓN DE UN GEN	<p>Una prueba genética que sirve para examinar la secuencia genética completa de un gen en gran detalle.</p>	<p>Se usa con propósitos diagnósticos cuando se sospecha un síndrome genético específico.</p>	<p>2-6 semanas</p>	<p>Posible riesgo de un resultado inconcluso; No detecta supresiones o duplicidades</p>	<p>\$500-\$6,000 (varía de acuerdo al gen).</p>
PANEL DE SECUENCIACIÓN DE GENES MÚLTIPLES	<p>Una prueba genética que sirve para examinar la secuencia genética completa de un gen en gran detalle.</p>	<p>Se usa con propósitos diagnósticos cuando existen varios genes que pueden causar síntomas similares (como por ejemplo, síndrome de cáncer, discapacidad intelectual, y desórdenes neurodegenerativos)</p>	<p>4-12 semanas</p>	<p>Posible riesgo de un resultado inconcluso; No detecta supresiones o duplicidades</p>	<p>\$2,000-\$6,000</p>
SECUENCIACIÓN DEL EXOMA COMPLETO	<p>Una prueba genética que sirve para secuenciar todos los exones (regiones codificadoras) dentro de todos los genes en el genoma de un individuo; el genoma mitocondrial podría o no ser secuenciado.</p>	<p>Se usa cuando se sospecha que hay una causa genética subyacente para los síntomas de un individuo, por lo general cuando todas las otras pruebas genéticas no han detectado una causa.</p>	<p>6 meses-1 año</p>	<p>Produce una copiosa cantidad de información, y puede que no toda la información resulte significativa; también puede ofrecer resultados para otras enfermedades genéticas que no están relacionadas al propósito inicial de la prueba</p>	<p>Varía -hasta un máximo de \$10,000</p>
SECUENCIACIÓN DEL GENOMA COMPLETO	<p>Una prueba genética que sirve para secuenciar el genoma completo de un individuo (regiones codificadoras y no codificadoras); el genoma mitocondrial podría o no ser secuenciado.</p>	<p>En la actualidad, se usa solo con propósitos investigativos cuando se sospecha que un individuo tiene una causa genética subyacente para sus síntomas. Por lo general se usa cuando todas las otras pruebas genéticas no han detectado una causa.</p>	<p>Varía, dependiendo de la investigación/o la institución</p>	<p>Produce una copiosa cantidad de información, y puede que no toda la información resulte significativa; también puede ofrecer resultados para otras enfermedades genéticas que no están relacionadas al propósito inicial de la prueba</p>	<p>Se usa únicamente con propósitos investigativos, no clínicos</p>

SECCIÓN 3: LA TOMA DE DECISIONES



Antes de efectuar un estudio genético, es importante entender el procedimiento del estudio, los beneficios y las limitaciones, y las posibles consecuencias de los resultados. El proceso de educar a una persona acerca del examen y de obtener el permiso necesario se llama **consentimiento informado**. Este proceso suele ser liderado por un doctor, consejero(a) o enfermero(a) en genética, u otro personal médico.

A continuación, le ofrecemos información más detallada sobre el consentimiento informado. El informe del **National Human Genome Research Institute**, “Elements of Informed Consent” (<http://www.genome.gov/27526659>) también le puede orientar en este proceso.

Riesgos y beneficios

Existen varios beneficios y también riesgos asociados con los estudios genéticos en general, aunque cada estudio es diferente. Los resultados de los exámenes pueden proveer un sentido de alivio a la incertidumbre, y ayudar a las personas a tomar decisiones informadas acerca de su salud. Los estudios genéticos pueden revelar:

- Un diagnóstico, si el paciente presenta síntomas
- Si alguien es portador de una enfermedad genética (Los **portadores** tiene un gen alterado, pero no muestran señales de la enfermedad; sin embargo, sus hijos pueden heredar el gen alterado)
- Si una persona heredó una enfermedad, aun cuando no tenga síntomas

Los estudios genéticos pueden resultar beneficiosos para muchas personas, como por ejemplo, para los pacientes del síndrome de CADASIL, una enfermedad hereditaria que provoca derrame cerebral. Los pacientes de CADASIL no deben recibir los tratamientos de rutina cuando llegan a la sala de urgencias.

“La enfermedad afecta nuestros vasos sanguíneos, y esos tratamientos pueden causar una hemorragia cerebral,” dice Janet Mills, secretaria y administradora de la Asociación CADASIL. “Me imagino que hay otras enfermedades genéticas raras que llevan precauciones similares porque afectan el tratamiento en casos de emergencia.”

Aunque la secuenciación genética puede resultar beneficiosa, también puede tener consecuencias emocionales, sociales y económicas. Algunas personas pueden sentir rabia, depresión, ansiedad, o culpa al conocer sus resultados. Además, existe la posibilidad de sufrir discriminación genética. En el 2008 fue aprobada el acta conocida como GINA, (**Genetic Information Nondiscrimination Act**, o acta contra la discriminación de la información genética, <http://www.genome.gov/24519851>) para proteger a los individuos de la discriminación laboral o de salud. Desafortunadamente, GINA no aplica al seguro de vida, seguro de cuidado a largo plazo, o personal militar. También puede haber consecuencias inesperadas que resultan del estudio genético, como por ejemplo, conocer los riesgos de contraer otras enfermedades, u obtener información genealógica que algunos prefieren ignorar.

“La clave de los estudios genéticos es entender las opciones antes de decidir someterse a una prueba. El propósito del consentimiento informado no es eliminar el riesgo, sino decidir a conciencia que los beneficios superan los riesgos,” dice John Wilbanks, Chief Commons Officer de Sage Bionetworks. “La mayoría de

SECCIÓN 3: LA TOMA DE DECISIONES

los estudios genéticos representan muy poco riesgo para la mayoría de la gente, y existe una sólida comunidad de apoyo para ayudar a los pacientes a navegar los beneficios y resultados de cada estudio en particular. El proceso de consentimiento informado debe ayudarle a entender el estudio y ofrecerle la consejería de expertos que pueden ofrecerle más detalles al respecto.”

Limitaciones

Los estudios genéticos pueden proveerle solo cierta información acerca de una condición hereditaria, como por ejemplo, la existencia de una mutación, o el número de veces que se repite. Pero el genotipo no suele ser un pronóstico perfecto para el cuerpo: los resultados de la prueba puede que no determinen si una persona mostrará síntomas del desorden, o cuándo, ni qué tan severos serán los síntomas.

Otra limitación significativa es la falta de estrategias de tratamiento para muchos desórdenes genéticos una vez son diagnosticados. En muchos casos, no hay opciones de tratamiento para estas condiciones, aunque las investigaciones continúan para crear o rediseñar tratamientos o terapias. El verdadero consentimiento informado debe enfatizar esta profunda limitación.

Oportunidades

En casos muy poco comunes, algunos tratamientos que ya se encuentran en el mercado pueden ser dedicados al tratamiento de la enfermedad genética recién descubierta. Pero en la mayoría de los casos, el beneficio consiste en la creación de una fuente de información para la condición que se estudia. Por eso es tan importante que siempre pida una copia de su información; así puede conectarse con otros más adelante y unir su información a la de ellos, para que sea analizada por los expertos en este campo.

Según el Dr. Barry Bunin, CEO de Collaborative Drug Discovery (Descubrimiento Colectivo de Drogas), el aumento en los recursos computarizados, sumado a nuevos algoritmos para analizar una creciente cantidad de información, hace posible encontrar nuevos usos para drogas existentes en el mercado. Esto es lo que se conoce como **reposicionamiento de fármacos**, y según él, es muy alentador para aquellos con una enfermedad poco común.

Asesoramiento genético

Un consejero en genética puede ayudarle a entender la ciencia tras el patrón de herencia de su enfermedad. Una vez que se conoce el cromosoma específico donde se encuentra la mutación, un consejero puede ayudarle a entender la genética tras la enfermedad.

“Esto puede resultar alarmante y fascinante a la misma vez,” dice Mills, de la Asociación CADASIL. “La inseguridad desaparece cuando se sabe que las posibilidades de tener por lo menos un hijo diagnosticado con la condición es bastante alta.”

La National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Consejeros en Genética) define la **consejería genética** como “el proceso de ayudar a las personas a entender y a adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética a la enfermedad.” Los individuos pueden buscar **consultores genéticos** para entender los factores científicos, emocionales y éticos que rodean la decisión de someterse a estudios genéticos, y cómo enfrentar los resultados.

“Los consejeros genéticos no le ofrecen un curso de acción a los pacientes,” dice Andrea Knob, consejera de investigación genética y coordinadora en el Beth Israel Deaconess Medical Center. “Los consejeros ayudan a los pacientes a entender la información y las

SECCIÓN 3: LA TOMA DE DECISIONES

opciones disponibles, pero no aconsejan a los pacientes a tomar una decisión en particular. A fin de cuentas, el paciente toma sus propias decisiones sobre si debe o no hacerse una prueba. El consejero genético está ahí para proveer información, opciones y apoyo.”

Para encontrar un consejero genético, use el buscador en el sitio del **American Board of Genetic Counseling** (La Junta American de Consejería Genética) (https://abgcmember.goamp.com/Net/ABGCWcm/Find_Counselor/ABGCWcm/PublicDir.aspx?hkey=0ad511c0-d9e9-4714-bd4b-0d73a59ee175) o la herramienta “Find a Genetic Counselor” en el sitio del **National Society of Genetic Counselors** (<http://nsgc.org/p/cm/ld/fid=164>).

Cómo obtener acceso a los estudios

En muchos casos, los planes de seguro de salud cubren los costos de estudios genéticos de un paciente si éstos han sido recomendados por su doctor. La decisión depende del estudio específico, la razón para hacer el estudio, y el proveedor de seguro. Importante: El seguro no cubre todas las pruebas clínicas.

Los proveedores de seguro tienen diferentes políticas acerca de qué estudios están cubiertos. Póngase en contacto con su compañía de seguro e infórmese sobre la cobertura que ofrecen antes de explorar un estudio genético.

Antes de ponerse en contacto con su proveedor de seguro, tenga a mano:

- El nombre de la prueba
- El nombre del laboratorio en donde se realizará la prueba
- Los códigos de CPT (*current procedural terminology*, o terminología actualizada de procedimientos)

Además de preguntar si la prueba está cubierta, el paciente también debe preguntar acerca de los costos de bolsillo. Algunas pólizas cubren solo parte del costo, y la familia tiene que hacerse responsable por el resto.

Una manera de costear los gastos de bolsillo de un estudio genético es recaudar fondos a través del Internet y redes sociales. Este método, conocido como **crowdfunding**, le da la oportunidad a la gente de leer su historia, crear conciencia, y apoyar su causa.

Estas son algunas de las opciones de recaudación de fondos en línea que puede explorar:

- **Consano** (<https://www.consano.org/>): Consano es una organización sin fines de lucro que se especializa en la investigación médica, y que permite a sus usuarios hacer donaciones directas a proyectos de investigación médica. Consano financia sus gastos generales a través de alianzas corporativas, fundaciones, y donaciones privadas.
- **FundRazr** (<https://fundrazr.com/>): Esta plataforma ayuda a los usuarios a recaudar dinero para las causas en las que están interesados. Es gratis y fácil.
- **GiveForward** (<http://www.giveforward.com/>): En este sitio los usuarios pueden crear y compartir fácilmente sus campañas de recaudación de fondos.
- **GoFundMe** (<http://www.gofundme.com/>): GoFundMe le permite a sus usuarios crear un sitio para recaudar fondos en minutos. Es gratis y puede diseñar su sitio a su manera.
- **IndieGoGo** (<http://www.indiegogo.com/>): Esta plataforma ayuda a los usuarios a recaudar dinero para llevar a cabo diversas campañas.

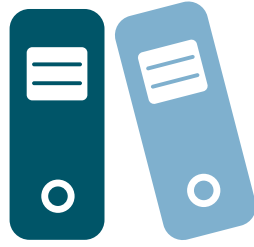
SECCIÓN 3: LA TOMA DE DECISIONES

- **Rare Genomics Institute** (<http://raregenomics.org/>): Una organización sin fines de lucro que provee una red experta y un mecanismo para recaudar fondos. El Instituto de Genómica Rara une a un sinnúmero de científicos y usa el poder de recaudar fondos que tiene el Internet para brindarle esperanza a los pacientes.
- **YouCaring** (<http://www.youcaring.com/>): Es fácil crear una página de recaudación de fondos en YouCaring. Solo tiene que seguir unos sencillos pasos.

Antes de crear su propio micrositio, debe considerar algunos puntos importantes. Romina Ortiz, Vice Presidenta de Política y Defensa del Paciente en el Rare Genomics Institute (Instituto de Genómica Rara), dice que para recaudar fondos de manera efectiva, es importante contar su historia a nivel personal, como miembro de la familia, y explicar cómo los fondos serán utilizados para cubrir el estudio genético del familiar que padece de una enfermedad rara que no ha sido diagnosticada. Asegúrese de expresar lo mucho que se preocupa del bienestar y del futuro de su ser querido.

“Esto es muy importante,” dice Ortiz, “para comunicar el valor y el cambio que serán posibles gracias a la donación.”

Encuentre más consejos para ayudarle a recaudar fondos en **5 Consejitos y Herramientas Esenciales para la Recaudación Efectiva de Fondos.**



APÉNDICE:

CÓMO ENCONTRAR RESPUESTAS A TRAVÉS DE LA GENÉTICA

Kim Miller, madre de Jasey

Cuando nuestra hija Jasey nació, nos sentimos muy ilusionados, como todos los padres. Pero esa felicidad se tornó en lágrimas, preguntas y dolor a muy temprana edad. Porque cuando tenía solo una semana de nacida, Jasey dejó de respirar, y tuvo que ser hospitalizada.

Pasamos varias semanas en el hospital, mientras que los doctores trataban de determinar por qué había dejado de respirar. Le daban de alta del hospital, pero teníamos que regresar solo días después, y estaba hospitalizada por un mes. Jasey dejó de respirar en nueve ocasiones durante las dos primeras semanas de su vida. Le diagnosticaron epilepsia y le recetaron medicina para tratar la condición, y el uso de un monitor para la respiración.

A medida que Jasey iba creciendo, nos dimos cuenta de que no se estaba desarrollando igual que los otros niños de su edad. Comenzó a recibir terapia física y luego terapia del habla y ocupacional. Además de esto, fue diagnosticada con retraso en el desarrollo (**failure to thrive**, o FTT), lo que significa que no había alcanzado las metas de crecimiento y peso para su edad.

Su pediatra nos refirió a un hospital del área para **pruebas genéticas**. Durante varios años, Jasey fue sometida a un sinnúmero de pruebas, pero no obteníamos ninguna respuesta. Yo comencé a investigar qué hospitales para niños se especializaban en investigación genética.

Me comuniqué con el Cincinnati Children's Hospital, donde le hicieron a Jasey una prueba MRI (prueba de imágenes por resonancia magnética) en el cerebro, y una **secuenciación del exoma completo**. Esta secuenciación del exoma identificó un gen conocido como PACS1, una extraña mutación genética —tan rara que Jasey era solo la tercera persona en el mundo que había sido diagnosticada con la enfermedad hasta el momento.

Jasey continúa recibiendo terapia física, terapia del habla y terapia ocupacional; su progreso es alentador. Jasey es un milagro que camina, y por ella trabajamos de cerca con el Departamento de Genética de Cincinnati en nuestra lucha por aprender lo más que podamos sobre esta mutación.

APÉNDICE: CÓMO ENCONTRAR RESPUESTAS A TRAVÉS DE LA GENÉTICA

Lo que aprendió la autora:

1. La secuenciación del exoma hizo posible obtener un **diagnóstico**. Si no hubiera sido por esta prueba, aún estaríamos haciendo las mismas preguntas, y teniendo que justificar el por qué Jasey necesita varias terapias.
2. La secuenciación del exoma puede tomar mucho tiempo, pero **vale la pena**. Desde que Jasey fue diagnosticada, nos hemos podido comunicar con los padres de otros niños que han sido diagnosticados recientemente con la misma mutación. Este tipo de comunicación ha resultado ser muy valiosa para nosotros.
3. Antes de recibir un diagnóstico, Jasey tenía que ser sometida a pruebas de sangre y otros análisis durante la mayoría de sus citas. Pero ahora nos podemos enfocar en aprender más sobre la mutación genética y en cómo ayudarla.

GUÍA DE RECURSOS



Recaudación comunitaria de fondos con propósitos médicos

Consano (<https://www.consano.org/>): Una organización sin fines de lucro que se enfoca específicamente en la investigación médica. Consano es una plataforma que les permite a los usuarios donar directamente a proyectos de investigación. Consano subsiste con el apoyo de asociaciones corporativas, fundaciones caritativas, y donaciones privadas.

FundRazr (<https://fundrazr.com/>): Aquí los usuarios pueden recaudar fondos para las causas de su predilección. Crear una campaña es fácil y gratis.

GiveForward (<http://www.giveforward.com/>): Este sitio ayuda a los usuarios a crear y compartir campañas de recaudación de fondos.

GoFundMe (<http://www.gofundme.com/>): Los usuarios de GoFundMe pueden diseñar gratis su propio sitio de recaudación de fondos en solo minutos.

IndieGoGo (<http://www.indiegogo.com/>): Esta plataforma ayuda a los usuarios a recaudar fondos para una variedad de causas.

Rare Genomics Institute (Instituto de Genómica Rara) (<http://raregenomics.org/>): Esta organización sin fines de lucro provee una red experta y un mecanismo para recaudar fondos. El Instituto de Genómica Rara une a un sinnúmero de científicos y usa el poder de recaudación de fondos que tiene el Internet para brindarle esperanza a los pacientes.

YouCaring (<http://www.youcaring.com/>): Es fácil crear una página de recaudación de fondos en YouCaring. Solo tiene que seguir unos sencillos pasos.

Aprenda acerca del consentimiento informado

“Elements of Informed Consent Breakdown” del National Human Genome Research Institute (“Elementos del Consentimiento Informado” del Instituto Nacional para la Investigación del Genoma Humano) (<http://www.genome.gov/27526659>): El Instituto provee este desglose del consentimiento informado.

Listado de verificación del consentimiento informado del U.S. Department of Health & Human Services (<http://www.hhs.gov/ohrp/policy/consentckls.html>): El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos provee este listado de todos los componentes del consentimiento informado; incluye elementos adicionales, y requisitos especiales.

Cómo encontrar un consejero genético

American Board of Genetic Counseling (https://abgcmember.goamp.com/Net/ABGCWcm/Find_Counselor/ABGCWcm/PublicDir.aspx?hkey=0ad511c0-d9e9-4714-bd4b-0d73a59ee175):

GUÍA DE RECURSOS



Esta organización profesional cuenta con un sistema de búsqueda para ayudarle a encontrar un consejero genético.

Canadian Association of Genetic Counselors (https://cagc-accg.ca/component/option,com_sobi2/Itemid,30/): La Asociación Canadiense de Consejeros Genéticos ofrece un listado de las clínicas genéticas en Canadá.

National Society of Genetic Counselors (<http://nsgc.org/p/cm/ld/fid=164>): La Asociación Nacional de Consejeros Genéticos provee una red de comunicación profesional para consejeros genéticos. A través de la herramienta “Find a Genetic Counselor” (Encuentre un consejero genético) los doctores, pacientes, y otros consejeros genéticos pueden encontrar servicios de consejería genética.

Cómo encontrar a un genetista

American Board of Medical Genetics (<http://www.abmg.org/pages/searchmem.shtml>): La Junta Americana de Genética Médica sirve al público y a la comunidad médica promoviendo y asegurando la excelencia en los estándares de la medicina genética. Provee una base de datos gratis en línea para facilitar la búsqueda y verificación de individuos certificados por la junta.

American College of Medical Genetics and Genomics (https://www.acmg.net/ACMG/Terms_and_Conditions/ACMG/Terms_and_Conditions.aspx?redirect=https://www.acmg.net/ACMG/Find_Genetic_Services/ACMG/ISGweb/FindaGeneticService.aspx?hkey=720856ab-a827-42fb-a788-b618b15079f9): El Colegio Americano de Genética y Genómica Médica provee una base de datos donde los individuos pueden encontrar centros de estudios genéticos. La base de datos incluye aquellas clínicas que han solicitado ser parte del listado.

The American Society of Human Genetics (http://www.ashg.org/pages/member_search.shtml): La Sociedad Americana de Genética Humana es la organización profesional por excelencia para los especialistas en genética humana en el mundo. Su directorio de membresía incluye a sus miembros, miembros de la Sociedad Americana de Genética y los de la Junta Americana de Genética Médica.

Cómo entender la genética

Diagnosing Rare Diseases e-book (www.raregenomics.org/ebooks): El Diagnóstico de Enfermedades Raras es un libro electrónico preparado por Ana Sanfilippo y el Dr. Jimmy Lin, ambos del Instituto de Genómica Rara; provee información educacional acerca de enfermedades raras, genómica y ofrece casos ilustrativos.

Help Me Understand Genetics Handbook (<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook>): El folleto “Ayúdeme a Entender la Genética” –del sitio web Genetics Home Reference (Referencia Genética para el Hogar) presenta información básica de genética y enlaces adicionales a otros recursos. Aquí podrá aprender más acerca de los temas que hemos tocado en este kit.

GUÍA DE RECURSOS



GeneEd Web (<http://geneed.nlm.nih.gov>): El GeneEd Web fue desarrollado y es mantenido por la Biblioteca Nacional de Medicina, el Instituto del Genoma Humano, y los Institutos Nacionales de Salud, como un recurso para educar a los estudiantes y maestros en grados 9 - 12 acerca de la genética. En este sitio web los usuarios pueden explorar temas tales como la biología de la célula, el ADN, genes, cromosomas, patrones hereditarios, epigenética/herencia y el medioambiente, evolución, bioestadísticas, biotecnología, y la ciencia forense del ADN, de una manera sencilla y divertida.

Aprenda más con estos videos

Jeans for Genes UK, “What are Genes?” (<https://www.youtube.com/watch?v=nBNeENaDA3s>): Este divertido video titulado “¿Qué son los genes?” muestra la influencia de los genes en nuestra vida diaria, desde el color de nuestros ojos al funcionamiento de nuestro cuerpo, su crecimiento y desarrollo.

23andMe presenta el video “Genetics 101: What are SNPs?” (<http://www.youtube.com/watch?v=tJjXpiWKMMyA>): Este video, titulado “Genética 101: ¿Qué son los ‘SNP’?” describe las variaciones en el ADN humano, y cómo pueden ser usadas para entender las relaciones interpersonales.

23andMe presenta el video “Genetics 101: What are Phenotypes?” (<http://www.youtube.com/watch?v=kLpr6t4-eLI>): Este video titulado “Genética 101: ¿Qué son los fenotipos?” nos enseña cómo las características que se pueden observar a simple vista (fenotipos) son el resultado de la interacción entre nuestros genes y el medio ambiente.

El Centro TGen para Desórdenes Raros de la Niñez presenta “Personalized Medicine Helps Girl Walk Again” (<http://www.youtube.com/watch?v=ObNaYEFKNXo>): Este video titulado “La Medicina Personalizada Ayuda a una Niña a Caminar” narra la historia de Shelby, una niña de 12 años que estuvo atada a una silla de ruedas por casi una década debido una enfermedad de causa desconocida. El Centro TGen secuenció el genoma de Shelby, y pudo proveer pistas en cuanto a la base genética de su raro desorden. Así, le dio las herramientas a su médico para recetarle una nueva medicina, basado en la nueva información, lo que resultó en cambios milagrosos para Shelby.

El Centro de Genómica Aplicada presenta “What is Exome Sequencing?” (<https://www.youtube.com/watch?v=t0pxTvflyv0>): En este video titulado “¿Qué es la secuenciación genómica?” Eric Green, Director del National Human Genome Research Institute (Instituto Nacional para la Investigación del Genoma Humano), explica de qué se trata la secuenciación del exoma.

Genome TV presenta el video “How to Sequence a Genome” (<https://www.youtube.com/watch?v=N4i6lYfYQzY>): Este video titulado “Cómo secuenciar un genoma” muestra todos los pasos necesarios para la secuenciación del genoma.

Colaboradores:

Ana Sanfilippo

Presidenta, Linde Consultants
www.lindeconsultants.com

Andrea Knob

MS, Consejera y Coordinadora de Investigación Genética, Beth Israel Deaconess Medical Center
<http://www.bidmc.org>

C. Jimmy Lin, MD, PhD, MHS

Presidente, Rare Genomics Institute
<http://raregenomics.org>

Dra. Ada Hamosh, MD, MPH

Profesora, Department of Pediatrics and Institute of Genetic Medicine, John Hopkins University School of Medicine

Dr. Barry Bunin

CEO, Collaborative Drug Discovery
www.collaborativedrug.com

Gary Jackson

Gerente Senior de Cuentas Clínicas, Illumina
<http://www.illumina.com>

Imran Babar

VP de Asuntos Científicos, Rare Genomics Institute
<http://raregenomics.org>

Janet Mills

Secretario y Administrador, CADASIL Association
<http://cadasilassociation.org/home>

John Wilbanks

CCO, Sage Bionetworks
<http://sagebase.org>

Kim Miller

Madre de un niño paciente de una enfermedad rara

Lin An

Miembro del Equipo de Ciencia Genómica Rara, Rare Genomics Institute
<http://raregenomics.org>

Liz Horn

Principal, LHC Biosolutions e Investigadora Co-Principal, Phelan-McDermid Syndrome Data Network

Mary Zhi

Miembro del Equipo de Ciencia Genómica Rara, Rare Genomics Institute
<http://raregenomics.org>

Romina Ortiz

VP, Policy and Patient Advocacy, Rare Genomics Institute
<http://raregenomics.org>

Sally Rodriguez, ScM, C.G.C.

Gerente de Asuntos Clínicos, Recombine
<https://recombine.com>

Shabnam Asgari, M.S., C.G.C.

Consejera Genética Asociada, Recombine
<https://recombine.com>

Zoe Powis

Consejera Genética, Ambry Genetics
<http://www.ambrygen.com>



Global Genes
Rare Genomics Institute
Recombine

<http://globalgenes.org/toolkits>