

Sobre la Secuenciación Rápida del Genoma Completo

¿Por qué quiere mi médico ordenar la Secuenciación del Genoma Completo (WGS, por sus siglas en inglés)?

El propósito de la Secuenciación del Genoma Completo es encontrar cambios genéticos que estén causando la afección médica del niño. El manual operativo del cuerpo humano se encuentra en nuestro ADN, el cual contiene alrededor de 22,000 genes o "instrucciones". La Secuenciación del Genoma Completo es una prueba genética que mira a través de todo el ADN para buscar cambios en el "deletreo" de los genes. Los genes dan instrucciones específicas a nuestros cuerpos sobre cómo crecer y desarrollarse. Cuando un gen contiene un cambio en su deletreo, podría no funcionar bien y llevar a problemas de salud.

Beneficios de la Secuenciación del Genoma Completo

Identificar la causa de un trastorno genético puede:

1. Explicar por qué un niño está teniendo problemas de salud.
2. Facilitar el diagnóstico de una afección genética.
3. Ayudar a los médicos a cuidar mejor de un niño.
4. Informar a los familiares si tienen riesgo de la misma condición genética o si existe la posibilidad de pasar la misma condición genética a futuros hijos.

Riesgos asociados con las pruebas genéticas

Actualmente, existe una ley federal llamada Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act o GINA, por sus siglas en inglés), que impide que las aseguradoras de salud, los planes médicos grupales y los empleadores con 15 o más empleados tomen decisiones sobre un individuo con base en un resultado de pruebas genéticas. Sin embargo, esta ley no protege contra la discriminación genética por parte de empresas que venden seguros de cuidado a largo plazo, seguros de vida y de discapacidad. Tampoco aplica a individuos en el servicio militar. Rady Children's Institute for Genomic Medicine (RCIGM) no compartirá su información genética identificable con estas industrias – vea la sección sobre la Privacidad de datos más abajo.

Las pruebas genéticas también podrían revelar información inesperada o perturbadora, tal y como relaciones biológicas que no se reconocieron previamente.

Las pruebas genéticas también podrían revelar que usted o un miembro familiar tiene un trastorno genético. Por último, la Secuenciación del Genoma Completo podría no ayudar al niño.

¿Cuales son los posibles resultados de esta prueba?

POSITIVO: la secuenciación genómica encuentra un cambio genético que explica los problemas de salud del niño. En algunos casos, un diagnóstico podría ayudar a guiar el cuidado médico, pero en otros casos solo facilita el nombre o el motivo de una afección.

NEGATIVO: la secuenciación genómica NO encuentra un cambio genético que explique el estado del niño. Esto no significa que el niño no tenga un trastorno genético (ver Limitaciones de la Secuenciación del Genoma Completo).

SOSPECHOSA VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO (VUSS, en inglés): la secuenciación genómica encuentra un cambio genético que posiblemente sea la causa del problema de salud, pero no existe suficiente prueba científica para asegurarlo. Podrían necesitarse más pruebas para entender si el cambio está causando un problema.

HALLAZGOS INCIDENTALES: durante el análisis, se encuentra un cambio en un gen que NO está directamente relacionado con los síntomas del niño, pero que podría causar un problema de salud en el futuro. Los hallazgos incidentales solo se comunicarán si la información pudiera producir un cambio en el cuidado médico. Algunos ejemplos de

hallazgos incidentales incluyen genes relacionados con un mayor riesgo futuro de contraer cánceres, afecciones cardíacas o metabólicas. Conocer esto podría ayudar al médico del niño a manejar mejor su cuidado en el futuro. Algunas personas preferirán no conocer esta información.

NOTA: Si usted no desea recibir información de hallazgos incidentales, infome al médico de su hijo para que lo anoten en el formulario de la orden.

¿Por qué se necesitan muestras de los padres?

Las muestras de ADN de los padres biológicos pueden ayudarnos a veces a encontrar la respuesta de manera más rápida, y nos pueden decir si uno de los padres tiene el mismo cambio genético que su hijo.

Limitaciones de la Secuenciación del Genoma Completo

Esta prueba no puede detectar todos los cambios genéticos. Esto se debe parcialmente a que los científicos todavía están descubriendo nueva información sobre los genes y la tecnología continúa mejorando. Además, un niño podría no tener un trastorno causado por un único cambio genético, sino que el trastorno podría estar causado por múltiples genes, en combinación con factores ambientales y, por lo tanto, no los detectaría esta prueba. También es posible que la condición del niño no sea genética.

Hay diferentes tipos de pruebas genéticas. Algunas pruebas podrían ser mejores para encontrar la causa de un trastorno genético específico que la Secuenciación del Genoma Completo, así que el médico de su hijo podría ordenar pruebas adicionales.

Resultados que no devolverá esta prueba

Esta prueba secuencia el genoma completo de la persona, pero durante el análisis nos centramos en los genes asociados con los problemas de salud actuales del niño. Nuestra prueba no busca ni informa del estado portador de enfermedades autosómicas recesivas, en las que una persona tiene solo una copia de un gen que no funciona y que no afecta a su salud. Tampoco busca intencionalmente cambios genéticos en los 59 genes de la lista de hallazgos secundarios de ACMG, pero si se encuentra una variante patogénica en uno de esos genes, se comunicará como un hallazgo incidental.

Privacidad de datos

RCIGM reconoce los derechos de confidencialidad y privacidad del paciente, de los padres y de otros miembros familiares a quienes se les haga la prueba. De acuerdo con su política y con la ley aplicable, RCIGM retendrá muestras, resultados de las pruebas, datos asociados e informes. Las muestras e información identificable se mantendrán confidenciales y accesibles solo para el personal clínico de RCIGM. RCIGM no revelará muestras o información identificable a ninguna persona o entidad sin su autorización escrita, a no ser que lo permita o exija la ley. A efectos de tratamiento, el pago y las operaciones médicas y restringidamente en base a la necesidad de saber, RCIGM podría compartir sus muestras y/o datos con su proveedor(es).

Uso de información anónima

Una vez que se completa la prueba genética, el procedimiento estándar de los laboratorios es de retirar toda información identificativa y mantener la muestra y datos de la prueba para su posible uso futuro, con el fin de averiguar más sobre los trastornos genéticos raros.

Si no desea que su muestra desidentificada o que los datos desidentificados de la prueba se utilicen con fines de aprendizaje, informe al médico de su hijo antes de la obtención de la muestra.

Resources

Se recomienda obtener asesoramiento genético antes y después de la prueba genética.

Encuentre Servicios Genéticos en su área

[National Society of Genetic Counseling \(NSGC\)](http://nsgc.org/findageneticcounselor)
nsgc.org/
findageneticcounselor

[American College of Medical Genetics \(ACMG\)](http://acmg.net/ACMG/Genetic_Services_Directory_Search.aspx)
acmg.net/ACMG/Genetic_Services_Directory_Search.aspx

Más información

Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)

ginahelp.org/GINA_you.pdf

Secuenciación genómica

[Genetics Home Reference](http://ghr.nlm.nih.gov/primer/genomicresearch/sequencing)
ghr.nlm.nih.gov/primer/genomicresearch/sequencing

[National Human Genome Research Institute](http://genome.gov)
genome.gov

[ACMG Secondary Findings](http://ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg)
ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg

Trastornos genéticos específicos

[Genetics Home Reference](http://ghr.nlm.nih.gov/)
ghr.nlm.nih.gov/

[Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](http://omim.org)
omim.org

[GeneReviews](http://ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116)
ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116

[Genetic Test Registry](http://ncbi.nlm.nih.gov/gtr)
ncbi.nlm.nih.gov/gtr