

14. EL ESTUDIO GENÉTICO

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es y por qué me lo realizan?

Consiste en analizar los genes contenidos en su ADN, en busca de variantes genéticas potencialmente responsables de enfermedad.

Le pueden realizar un estudio genético si:

1. Se le ha diagnosticado o se sospecha una **enfermedad cardiovascular hereditaria**, como la miocardiopatía hipertrófica. Identificar una **causa genética**:

- Apoya el **diagnóstico**.
- Puede **cambiar** su **tratamiento**.
- Permite buscarla en sus **familiares**.
- Podemos evitar que **futuros hijos** la hereden.

2. Se encuentra **asintomático**, pero se ha detectado una **variante genética causante** de enfermedad cardiovascular hereditaria **en un familiar de 1º grado**. Si usted **no** tiene la **variante**, probablemente **no** desarrolle la **enfermedad**.

¿En qué consiste?

Tiene 2 partes diferenciadas:

1. Preguntarle por su familia y dibujar un **árbol familiar** (ver capítulo "El árbol genealógico") para detectar otros miembros afectados y valorar si existe indicación de estudio genético. Dado que son enfermedades hereditarias, cuantos más afectos haya, más posibilidades de que la prueba sea positiva.

2. Toma de muestra biológica para, si es necesario, analizar su ADN (tras firmar consentimientos informados) que, en general, puede ser:

- Sangre**. A través de una analítica.
- Saliva**. Se le pedirá que llene de saliva un recipiente (ver dibujo). Otra opción sería usar un bastoncillo para tomar una muestra de la boca.

No hace falta ir en ayunas. Si la muestra a recoger es **saliva**, es mejor **no comer nada ni fumar 4 horas antes de la prueba**, para no alterar el test. También se recomienda **no acudir a la cita con los dientes lavados**.

Interpretación de resultados:

Existen 3 posibles resultados:

1. **Positivo**: Se identifica una **variante genética relacionada** con su enfermedad. La probabilidad de que esto pase varía en función de la enfermedad. Se podrá **repetir en sus familiares de 1º grado** para saber si tienen esta variante genética.

2. **Negativo**: **No** se identifica ninguna **variante genética relacionada** con su enfermedad. Esto no quiere decir que su condición no sea hereditaria, simplemente que hoy en día **no se conocen todos los genes** que provocan estas enfermedades. Por lo tanto, sus **familiares de 1º grado** pueden tener la enfermedad y deben realizar un **seguimiento clínico periódico**.

3. **No concluyente**: Se identifican **variantes genéticas** que podrían **estar o no relacionadas** con enfermedad, pero todavía no se sabe con seguridad. En la práctica, **se considera** el estudio como **negativo**. Sin embargo, en ocasiones, se podría plantear repetir el estudio en sus familiares, como parte de la **investigación** para clasificar adecuadamente estas variantes.



Método de recogida de saliva para test genético



Importancia para la familia: ¿quién debe ser estudiado?

Ante la noticia de un estudio genético positivo, usted y su familia pueden sentir **ansiedad y preocupación**. Sin embargo, los únicos que deben ser estudiados son **los familiares de 1º grado: padre, madre, hermanos y hermanas, hijos e hijas**. Los genes **no "saltan" generaciones**, es decir, no pueden aparecer en un abuelo y su nieto si uno de los padres no lo tiene. Por lo tanto, hay que ir paso a paso en la familia, analizando cada caso en particular y manteniendo la calma.

Todos los familiares de 1º grado deben realizarse una valoración clínica y, si hay un **estudio genético positivo**, realizarlo en ellos para saber si son portadores de la variante. Si la tienen, deberán realizarse un **seguimiento clínico periódico**. Si **no** la tienen, es improbable que tengan la enfermedad y el **seguimiento es innecesario**.

En el caso de que el estudio sea **negativo**, **no hará falta repetirlo** en sus familiares. Sin embargo, estos pueden desarrollar la enfermedad y deben realizar un **seguimiento periódico** hasta aproximadamente los 50-60 años.

Tengo el estudio genético positivo, ¿significa que desarrollaré la enfermedad?

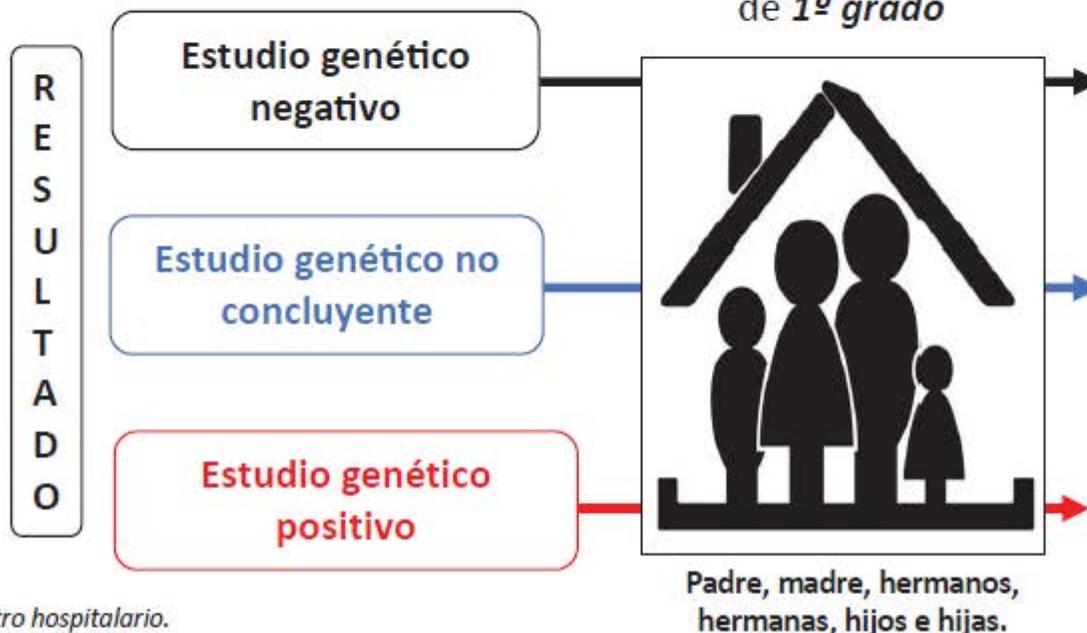
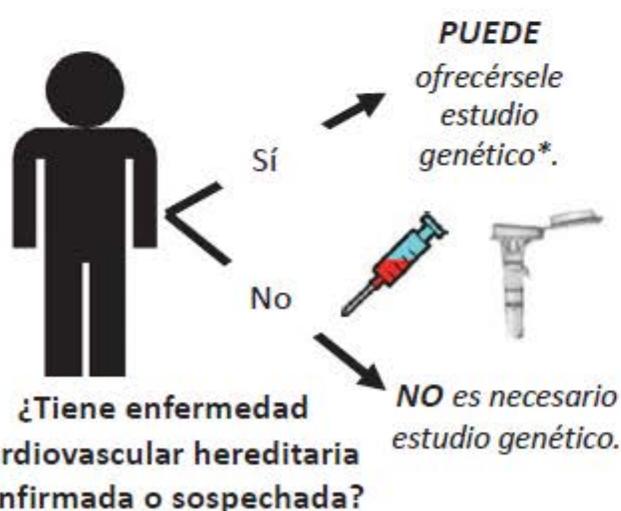
Es posible que la desarrolle a corto o largo plazo, pero, **a veces, los genes no**

se expresan y no padecerá la enfermedad. Y si la padece, puede **afectarle de manera diferente** que a sus familiares. Por ello, debe hacerse un **seguimiento periódico** para detectar la enfermedad en fases iniciales y poder iniciar tratamiento si se necesita.

La mayoría de enfermedades **debutan en edad adulta**, siendo poco frecuente que un niño esté afectado. Es importante recordar que, aunque usted esté sano, puede transmitir la genética a su descendencia y ellos estar afectados de diferente manera a usted.

Genética y embarazo. El diagnóstico preimplantacional:

En algunos centros y para algunas enfermedades, existe un tipo de **fecundación in vitro (FIV)** en el que se analiza la presencia de la causa genética en los embriones y **solo se implantarán aquellos que no la tengan** y por tanto, no desarrollen la enfermedad. **Informe a su Cardiólogo** de la intención de tener hijos para que le pueda asesorar y derivar a la **Unidad de Reproducción** de su centro si así fuese necesario. Allí le informarán de las diferentes posibilidades que se le pueden ofrecer en su caso particular.



¿Es necesario en familiares de primer grado realizar ...	
Estudio Genético?	Seguimiento clínico?
NO	SÍ
NO generalmente (salvo como investigación*)	SÍ
SÍ	Sólo en PORTADORES de la variante

*Dependiendo de familia, enfermedad y protocolo de su centro hospitalario.