

¿Conviene hacerse la prueba? La realidad de los análisis genéticos

Por Teddi Nicolaus

Alguna vez se preguntó por qué los proveedores de salud hacen tantas preguntas sobre su familia? Es probable que le pregunten si alguno de sus parientes tuvo enfermedades del corazón o diabetes, por ejemplo. No lo hacen por entrometerse. Sus genes, los que comparte con su familia, guardan secretos de su salud.

Los genes son las instrucciones de ADN que cada persona hereda de la madre y del padre. Se estima que cada ser humano tiene hasta 25,000 genes, los cuales pueden tener una función en muchos aspectos, como si el cabello es rizado o lacio, las preferencias alimentarias e incluso si podemos entonar una canción. Sus genes también contienen pistas que pueden indicar su riesgo de desarrollar una gama de problemas de salud durante su vida.

Estos pueden incluir hipertensión, enfermedad de Parkinson o algunos tipos de cáncer, como el de mama, ovario y colon. Por supuesto, su entorno y estilo de vida también juegan un papel muy importante.

Si tiene antecedentes familiares de alguna enfermedad o padecimiento, debería hablar con su equipo de atención médica y confirmar si una prueba genética es apta para usted. Los análisis o pruebas genéticas pueden mostrar si tiene cambios —llamados variantes— en sus genes que pueden incrementar su riesgo de padecer ciertos problemas de salud.

Las pruebas genéticas podrían centrarse en solo uno, varios o todos sus genes. Asimismo, los resultados pueden ayudar a establecer un diagnóstico específico y asistir a los médicos a

personalizar un plan preventivo o de tratamiento específico para sus necesidades únicas.

Por lo general, las pruebas se realizan en un laboratorio usando una muestra de su saliva o sangre.

Durante la última década, la capacidad de realizar pruebas genéticas les facilitó a los médicos descubrir lo que enferma a la gente y cómo ayudarla, comenta Marc S. Williams, MD, FACMG, presidente del Colegio Americano de Genética y Genómica Médica.

“Un diagnóstico no cambia el hecho de que una persona tenga un padecimiento, pero nos permite tratarla mejor,” sostiene Williams, profesor y director emérito del Instituto de Medicina Genómica en Geisinger.

El conocimiento es poder

Si está considerando hacerse pruebas genéticas para usted o un familiar, recuerde que hay muchos tipos de pruebas genéticas.

Comience el proceso haciendo una cita con su médico para ver si debería considerar las pruebas genéticas y, de ser así, cuál es la más apropiada.

“Dada la complejidad, por lo general, recomendamos que un profesional en genética participe también en esas decisiones para garantizar que se ordene la prueba correcta,” expresa Williams.

Los profesionales en genética son actores clave en su equipo de atención médica. Pueden diagnosticar padecimientos genéticos, seleccionar las pruebas genéticas más adecuadas para su situación en particular y recomendar un tratamiento personalizado en caso de identificar un riesgo.

Tenga en cuenta que los resultados de las pruebas genéticas pueden repercutir enormemente en su vida, así que estas no se realizarán hasta que le hayan explicado los riesgos, beneficios y límites de las pruebas.

El temor de descubrir que ellas o algún ser querido tiene un mayor riesgo de sufrir un padecimiento genético puede hacer que muchas personas eviten hacerse pruebas importantes que posiblemente podrían mejorar su salud a largo plazo, pero las pruebas no siempre determinan si desarrollará una enfermedad o la gravedad de esta.

Descubrir que tiene variantes genéticas rela-



>> Más información sobre enfermedades y pruebas genéticas, en www.genome.gov

cionadas con una enfermedad o un padecimiento no significa que necesariamente desarrollará la enfermedad o el padecimiento; simplemente significa que su riesgo es mayor que alguien sin esas variantes, en comparación con la población general.

También es importante recordar que la ciencia cambia rápidamente y “una prueba negativa hoy no necesariamente será una prueba negativa mañana,” explica Williams.

“La ventaja de las pruebas genéticas, a diferencia de casi cualquier otro tipo de prueba en Medicina es que, una vez realizada, podemos retomar esa información y reinterpretarla según el conocimiento más reciente.”

Si bien algunas pruebas genéticas pueden comprarse en línea, las mejores son las que prescribe su médico.

No obstante, tenga en cuenta que las pruebas exhaustivas y de alta calidad pueden costar varios miles de dólares.

Los planes del seguro médico pueden cubrir el costo de las pruebas genéticas en parte o por completo cuando lo recomienda su médico; sin embargo, los tipos de pruebas genéticas que cubren los seguros médicos privados varían de empresa a empresa, así que siempre verifique con su aseguradora y pregunte cuál es su cobertura antes de realizarse las pruebas.

Las preocupaciones sobre discriminación por parte del seguro médico han llevado a algunas personas a no realizarse las pruebas genéticas.

Afortunadamente, una ley federal de 2008 establece que es ilegal que las aseguradoras usen los resultados de las pruebas para determinar la elegibilidad a la cobertura.

