



Bradley Hospital

Lifespan. Delivering health with care.®

Pruebas genéticas para Autismo

Daniel Moreno De Luca, MD, MSC



Las pruebas genéticas para autismo son un área relativamente nueva que puede ser malinterpretada. Pero para aquellas personas con autismo en su familia, podría ser muy importante y afectar la manera en la que el desorden del espectro autista es percibido y puede ser tratado en el futuro.

¿Qué son las pruebas genéticas para autismo?

Sabemos que el autismo tiene un fuerte componente genético. Hasta el 30 por ciento de las personas con autismo podría tener una anomalía genética. Cuando existen otros diagnósticos ligados al autismo, como discapacidad intelectual o epilepsia, el porcentaje puede ser mayor. Sin embargo, las anomalías genéticas varían en cada individuo, lo que significa que la misma anomalía puede representar solo uno o dos por ciento de los casos.

Es importante tener en cuenta que el autismo es un diagnóstico clínico, basado en las observaciones de los médicos durante una visita en el consultorio, o con pruebas psicológicas adicionales, como la Escala de Observación para el Diagnóstico del Autismo (ADOS). Esto significa que las pruebas genéticas no se utilizan para diagnosticar el autismo; se recomiendan después de que se ha realizado un diagnóstico de autismo y en éstas se pueden descubrir las causas potenciales.

Existen muchas pruebas genéticas. Para autismo, hay dos pruebas que son recomendados por varias sociedades médicas respetadas, incluida la Academia Estadounidense de Psiquiatría Infantil y de Adolescentes, la Academia Estadounidense de Pediatría, el Colegio Estadounidense de Genética Médica y la Sociedad Estadounidense de Genética Humana conjuntamente. La primera prueba es el "microarray cromosómico", la cual busca piezas extras o faltantes de material genético. La segunda es la "prueba de X frágil", la cual se usa para encontrar cambios en un gen específico llamado FMR.

Potenciales Beneficios de las pruebas genéticas

Cuando una anomalía genética es hallada, las pruebas genéticas pueden ofrecer al equipo de atención médica una perspectiva única del individuo. Esto se conoce a menudo como medicina de precisión - la capacidad de usar información precisa individualizada para el manejo clínico personalizado.

Existen muchos potenciales beneficios que se pueden obtener de las pruebas genéticas y de la identificación de una anomalía genética. Estas incluyen:

- Encontrar una explicación y la causa subyacente del autismo en una determinada familia

- Riesgo de otras condiciones médicas y psiquiátricas asociadas con un cambio genético dado, como anomalías cardíacas o renales, que a su vez pueden afectar el manejo clínico y la selección de los medicamentos
- Obtener asesoramiento genético y una evaluación de riesgos para la planificación familiar para padres y hermanos de una persona con autismo
- Tener una imagen más clara de las áreas de fortalezas y vulnerabilidades, basada en información de otras familias con la misma anomalía genética y tener el acceso a recursos médicos específicos
- Crear conexiones con familias con la misma anomalía genética a través de grupos de apoyo
- Ser elegible para ensayos clínicos dirigidos a una anomalía genética específica cuando estén disponibles

Potenciales Beneficios de las pruebas genéticas

La decisión de realizarse una prueba genética depende totalmente de usted y de su familia. Nosotros recomendamos tener una conversación abierta con su médico como primer paso. Así podrá tener toda la información necesaria para elegir lo que es más adecuado para usted.

Aunque la mayoría de las familias aceptan hacerse las pruebas cuando se las ofrecen sus médicos, algunas familias optan por no llevarlas a cabo. Nosotros entendemos y apreciamos sus razones, las cuales incluyen:

- Sentimientos de culpa por haber potencialmente transmitido una anomalía genética a su hijo(a)
- Percepción de que esta información no tiene uso clínico y que no cambiaría el manejo clínico de su hijo(a)
- Razones religiosas
- Preocupaciones éticas
- Preocupaciones sobre la privacidad

Desafortunadamente, a veces estas preocupaciones pueden deberse a información errónea o por malentendidos. Es por eso que recomendamos trabajar con su equipo médico para conocer los hechos y aclarar sus expectativas.

Visite nuestro sitio web para obtener más información sobre el Servicio de Consulta de Psiquiatría Genética, donde brindamos atención clínica a personas con autismo y otras afecciones neuropsiquiátricas que tienen una anomalía genética subyacente.