Guía para padres sobre las pruebas genéticas pediátricas



Children's Hospital Colorado
Here, it's different.™

Índice

03 INTRODUCCIÓN
Orientación sobre el proceso de las pruebas genéticas pediátricas

04 CAPÍTULO 1
Aspectos básicos de las pruebas genéticas

06 CAPÍTULO 2
Información importante sobre las derivaciones médicas

08 CAPÍTULO 3
Beneficios de las pruebas genéticas

10 CAPÍTULO 4
Cómo prepararse para la consulta

14 CAPÍTULO 5
Qué esperar de los resultados de las pruebas

15 CONCLUSIÓN
Apoyo continuo para su hijo

INTRODUCCIÓN

Orientación sobre el proceso de las pruebas genéticas pediátricas

Si su hijo ha recibido una derivación médica (referral) para realizarse pruebas genéticas, es probable que usted tenga muchas preguntas. Nuestra meta es guiarlo y apoyarlo durante todo el proceso.

Cuando se reúna con nuestro equipo de medicina genética, le harán muchas preguntas sobre la salud de su hijo y los antecedentes médicos de su familia. También tendrá que tomar decisiones sobre los próximos pasos con respecto a la atención médica de su hijo. Este libro electrónico le ayudará a entender cómo prepararse para esta consulta. Queremos que cuente con la información, la tranquilidad y las herramientas necesarias para tomar las decisiones correctas con respecto a su hijo y a su familia.

CAPÍTULO 1

Aspectos básicos de las pruebas genéticas



Al comenzar este proceso, es importante que entienda qué son las pruebas genéticas y qué NO son. Nuestro equipo de medicina genética le ayudará a entender qué información pueden proporcionar las pruebas genéticas y cuáles son sus limitaciones.

Qué son las pruebas genéticas

Una prueba genética es una herramienta que se usa en medicina para buscar cambios en el ADN de su hijo. El ADN es una molécula que se encuentra en nuestras células. Esta molécula contiene instrucciones para formar las proteínas que hacen que nuestro cuerpo funcione. Es como un manual que indica cómo se desarrolla y funciona el cuerpo de un niño.

Cuando se le realizan pruebas genéticas a su hijo, tomamos una muestra de sus células y separamos el ADN con unas máquinas especiales. Por lo general, tomamos una muestra de la parte interna de la mejilla con un hisopo, pero a veces necesitamos otras muestras, como muestras de sangre. De esta forma podemos ver de cerca el ADN y analizarlo para buscar si:

- Hay algo adicional
- Algo ha cambiado
- Falta algo
- Algo tiene un orden diferente al esperado

Qué NO son las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas son una herramienta valiosa que ayuda al equipo médico a tomar decisiones importantes sobre diagnósticos y tratamientos. Sin embargo, no siempre proporcionan respuestas definitivas. Las pruebas genéticas:

- **No son pruebas genealógicas:** Muchas de las pruebas genéticas que se pueden comprar y utilizar en casa están diseñadas para conocer la ascendencia de la familia. Estas pruebas son diferentes de las pruebas genéticas clínicas porque no están diseñadas para la toma de decisiones médicas. Además, pueden proporcionar resultados incompletos o engañosos.
- **No son pruebas de paternidad:**En ocasiones, recomendamos que los padres y otros miembros de la familia se realicen pruebas genéticas para que podamos recopilar más información. Estas pruebas nos proporcionan información biológica, pero no son lo mismo que una prueba de paternidad.
- **No son un registro de acceso público: Toda la información médica que obtenemos mediante las pruebas genéticas está protegida por la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros Médicos (HIPAA, por sus siglas en inglés). Esto significa que no compartimos los resultados de las pruebas de su hijo con ninguna persona fuera de nuestro sistema de salud sin su consentimiento.**

Mitos y realidades sobre las pruebas genéticas

	MITO	REALIDAD
	Mi hijo tiene que realizarse pruebas genéticas porque su médico las recomendó.	Las pruebas genéticas siempre son opcionales. Nuestro equipo de medicina genética le ayudará a tomar la mejor decisión para su familia y le informará si considera necesario realizar la prueba.
	Las pruebas genéticas etiquetan dentro de un grupo a mi hijo.	Las pruebas genéticas son una herramienta que nos ayuda a entender la salud y el desarrollo de su hijo. No definen quién es ni limitan su potencial. Compartir o no su información genética es una decisión personal.
	Si no existen antecedentes familiares de una enfermedad, no tiene sentido realizar pruebas genéticas.	Las enfermedades genéticas se desarrollan debido a cambios en el ADN de su hijo. Muchos de estos cambios no se heredan y pueden presentarse en niños sin antecedentes familiares de la enfermedad.
	Las pruebas genéticas son lo mismo que una prueba de ADN casera.	Nuestras pruebas genéticas se realizan en laboratorios médicos certificados. Nuestros especialistas interpretan los resultados y le a usted ayudan a tomar decisiones médicas basadas en esa información. Esto no ocurre con las pruebas caseras, que están diseñadas principalmente con fines de entretenimiento.
	Las pruebas genéticas siempre conducen a un tratamiento o una cura.	En algunos casos, las pruebas genéticas pueden ayudarnos a identificar el tratamiento adecuado para su hijo. Sin embargo, no siempre influyen en el cuidado diario de su hijo, el plan terapéutico o los recursos disponibles.

¿Cuál es la diferencia entre las enfermedades genéticas y las enfermedades hereditarias?

Las enfermedades genéticas se producen debido a cambios en el ADN de su hijo. La diferencia entre las enfermedades hereditarias y otros tipos de enfermedades genéticas está en la forma en que se producen estos cambios:

- Las enfermedades hereditarias son causadas por un cambio genético que se transmite de padres a hijos.
- Otras enfermedades genéticas son causadas por un cambio genético nuevo en el ADN del niño que no está presente en el resto de la familia.

Las pruebas genéticas pueden ayudarnos a encontrar la causa tanto de las enfermedades genéticas hereditarias como de las no hereditarias. Los antecedentes familiares son una parte importante de las pruebas genéticas, pero no nos dan toda la información.

CAPÍTULO 2

Información importante sobre las derivaciones médicas



Es útil entender por qué y en qué casos los médicos pueden recomendar pruebas genéticas.

¿Por qué los médicos derivan a los niños para realizarse pruebas genéticas?

Cuando el equipo de atención médica deriva a su hijo para que se realice una prueba genética, busca obtener más información sobre un diagnóstico posible o ya confirmado. Una derivación (referral) no siempre significa que su hijo tenga una enfermedad específica. Tampoco significa necesariamente que haya algo "mal". Con frecuencia, las derivaciones para realizarse pruebas genéticas son simplemente una parte de un proceso diagnóstico y terapéutico más amplio.

Razones comunes para las derivaciones a pruebas genéticas

Algunas de las razones más frecuentes por las que los médicos derivan a los niños para realizarse pruebas genéticas incluyen señales de:

- **Diferencias congénitas (de nacimiento),** como problemas cardiacos congénitos o labio y/o paladar hendido
- **Retrasos en el desarrollo** o trastornos del espectro autista
- **Antecedentes familiares** de una enfermedad genética conocida o sospechada
- **Diferencias en el crecimiento,** como baja estatura, escaso aumento de peso o crecimiento excesivo
- **Convulsiones,** epilepsia, trastornos del movimiento y otros problemas neurológicos
- Diferencias de **la visión o la audición**

El papel de las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas pueden proporcionar información útil incluso si no influyen en el cuidado diario de su hijo. Es posible que su hijo ya esté siguiendo el tratamiento adecuado para el diagnóstico o que no existan nuevos tratamientos disponibles. Además, los resultados pueden orientar al equipo médico hacia nuevas opciones terapéuticas, como terapias moleculares, el desarrollo de nuevos medicamentos, el uso de medicamentos existentes para nuevas indicaciones y otros tratamientos que forman parte de la medicina de precisión. Las pruebas genéticas pueden ayudarle a usted y al equipo de atención médica de su hijo a responder preguntas como las siguientes:

- ¿Existen especialistas, pruebas de detección u otros recursos específicos que puedan ser útiles ahora o en el futuro?
- ¿Podría esta enfermedad tener efectos en la salud más adelante?
- ¿Podría esta enfermedad presentarse en otros miembros de la familia?
- ¿Es posible que esta enfermedad afecte a sus futuros hijos o a la futura familia de su hijo?
- ¿Se ha identificado alguna causa que explique los síntomas de su hijo?



Pruebas genéticas para retrasos del desarrollo

Las señales de retraso en el desarrollo son una de las razones más comunes por las que los médicos derivan a los niños para pruebas genéticas, ya que algunos cambios genéticos pueden desempeñar un papel importante en dichos retrasos.

Las pruebas genéticas no siempre identifican la causa de los síntomas de su hijo. Sin embargo, cuando lo hacen, pueden ayudar a:

- Acceder a nuevos tratamientos a través de ensayos clínicos
- Obtener aprobación del seguro médico para determinados tratamientos
- Planificar de manera más eficaz la atención médica de su hijo

CAPÍTULO 3

Beneficios de las pruebas genéticas



Cada niño es único, y usted conoce mejor que nadie la situación de su familia. Una de las funciones de un asesor genético es ayudarle a entender los posibles beneficios de las pruebas genéticas. Conocer estos beneficios puede ayudarle a decidir si las pruebas son adecuadas para su hijo.

Posibles beneficios de obtener un diagnóstico mediante pruebas genéticas

En algunos casos, las pruebas genéticas identifican o confirman un diagnóstico específico. En estas situaciones, las pruebas genéticas pueden ayudar a:

- Evitar pruebas innecesarias o repetitivas
- Aclarar el pronóstico de su hijo (resultados a largo plazo) o a prepararse para posibles efectos en el futuro sobre su salud.
- Orientar el plan del equipo médico para el manejo y seguimiento de una enfermedad, junto con las derivaciones a otros especialistas.
- Identificar oportunidades para participar en ensayos clínicos o estudios de investigación (si su familia así lo desea)
- Proporcionar información sobre la planificación familiar y aclarar cualquier riesgo para los familiares de su hijo o para su futura familia
- Facilitar que su hijo reúna los requisitos para acceder a diversos recursos médicos y comunitarios
- Favorecer el acceso a ciertas terapias, cobertura de seguro u otros servicios.

Posibles beneficios cuando las pruebas no conducen a un diagnóstico

Incluso cuando las pruebas genéticas no confirman un diagnóstico específico, pueden ofrecer beneficios. Las pruebas pueden ayudar a:

- Guiar decisiones relacionadas con la atención médica en el futuro
- Proporcionar información sobre estudios adicionales a medida que la ciencia avanza
- Brindar tranquilidad y seguridad
- Descartar determinadas afecciones genéticas



Conexiones y comunidad: un beneficio importante de las pruebas genéticas

Muchas familias encuentran consuelo al confirmar un diagnóstico, incluso si el plan de atención de su hijo no cambia. Con frecuencia, obtener un diagnóstico les permite a usted y a su hijo encontrar apoyo en la comunidad.

Conectarse con otras familias que tienen hijos con la misma enfermedad puede ser una experiencia muy valiosa. A menudo escuchamos a las familias decir que sienten un gran alivio al "encontrar a personas que entienden su situación". Crear esta comunidad puede incluir:

- Asistir a conferencias, eventos o seminarios web.
- Participar en grupos que abogan por los intereses de los pacientes o fundaciones nacionales.
- Vincularse a foros o espacios de discusión en línea.
- Participar en grupos de apoyo.
- Compartir su historia en las redes sociales para crear conciencia sobre la afección.



¿Cómo sé si las pruebas genéticas son adecuadas para mi hijo?

Las pruebas genéticas siempre son opcionales. Cuando se reúna con nuestro equipo de medicina genética le ayudarán a decidir si desea o no seguir adelante con las pruebas.

Podrá tomar esta decisión con base en varios factores, entre ellos:

- **Efectos de los resultados de las pruebas:**Incluso si las pruebas no modifican un diagnóstico, pueden influir en el plan de atención de su hijo o ayudarle a entender los riesgos de la familia. Las pruebas también pueden ayudarle a obtener cobertura de seguro para determinados tratamientos. Nuestros asesores le explicarán los posibles efectos de los resultados para que pueda decidir lo que más le convenga a su hijo.
- **Comodidad y objetivos de la familia:** Algunas familias desean obtener la mayor cantidad de información posible. Otras pueden sentirse abrumadas por recibir demasiada información. Sus preferencias y nivel de comodidad pueden ayudarle a decidir si las pruebas genéticas son la opción adecuada. Además, siempre tendrá la libertad de cambiar de opinión en cualquier momento.
- **El diagnóstico de su hijo:**Algunas afecciones genéticas se diagnostican y manejan con facilidad. El asesor o especialista en genética podrá ayudarle a entender si es probable que las pruebas genéticas aporten información útil para la situación particular de su hijo.

CAPÍTULO 4

Cómo prepararse para la consulta



La mayoría de las familias no necesitan hacer mucho para prepararse para la consulta de su hijo. Sin embargo, es útil saber qué esperar y conocer el tipo de conversaciones que podrían surgir. Si tiene preguntas antes de la consulta de su hijo, no dude en comunicarse con nuestro equipo.

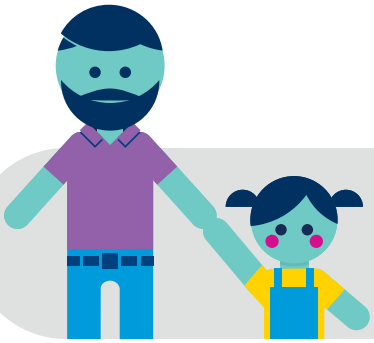
Qué puede hacer antes de la consulta para las pruebas genéticas de su hijo

Puede seguir algunas recomendaciones para que la consulta de su hijo se desarrolle sin inconvenientes.

Anote los antecedentes médicos de su hijo

Antes de la consulta, es útil recopilar información sobre:

- **El diagnóstico actual de su hijo:** Por lo general, el equipo de genética comienza la consulta preguntando qué motivo los llevó a buscar atención médica. También pueden preguntarle sobre las pruebas o tratamientos que su hijo haya recibido anteriormente.
- **La salud de su hijo:**El equipo de genética le preguntará qué síntomas tiene su hijo. También es posible que le pregunten sobre las metas de desarrollo, afecciones médicas previas, cirugías u hospitalizaciones.
- **El embarazo y el nacimiento:** El equipo de genética podrá preguntarle sobre el desarrollo de su hijo antes de nacer. También pedirá detalles sobre la infancia temprana, incluida la edad gestacional al momento del nacimiento, el peso al nacer y si estuvo en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (NICU, por sus siglas en inglés).



Si su hijo o un familiar cercano ya se ha realizado pruebas genéticas, es útil llevar una copia del informe. Nuestro equipo de medicina genética es experto en la interpretación de estos informes.

Reúna información sobre los antecedentes médicos de la familia

Por lo general, nuestro equipo de medicina genética recopila información sobre los antecedentes familiares de tres generaciones:

- Abuelos
- Padres
- Hermanos

Si sabemos que los abuelos, los padres o los hermanos tienen síntomas parecidos a los de su hijo, podemos reducir el número de posibles cambios genéticos que debemos analizar. Recopilar antecedentes familiares de tres generaciones también nos ayuda a:

- Elegir la prueba adecuada.
- Interpretar correctamente los resultados de las pruebas.
- Entender los riesgos para otros miembros de la familia.

En algunos casos, el equipo de genética también puede preguntar sobre primos hermanos u otros familiares más lejanos. No hay problema si no conoce todas las respuestas. Cualquier información que pueda proporcionar es útil.

Complete los cuestionarios y lleve los expedientes médicos

Nuestra clínica normalmente envía un cuestionario para completar antes de la consulta. Este incluye preguntas sobre la salud y los antecedentes de su hijo. Ofrecemos este documento tanto en inglés como en español.

Si su hijo es actualmente paciente de Children's Hospital Colorado, tendremos acceso a su expediente médico. Si su hijo recibe atención en otro sistema de salud, es posible que le pidamos que nos envíe esos expedientes médicos. Nuestro equipo le indicará qué documentos necesitamos, incluidos los informes de pruebas genéticas, y cómo enviarlos.

Preguntas frecuentes que puede hacer un asesor genético

HISTORIA CLÍNICA	ANTECEDENTES FAMILIARES
¿Hubo complicaciones antes o durante el nacimiento de su hijo?	¿Tiene otros hijos? ¿Tiene algún problema conocido relacionado con la salud o el desarrollo?
¿Los resultados de las pruebas de detección para recién nacidos de su hijo fueron normales?	¿Los padres del niño tienen algún problema conocido relacionado con la salud o el desarrollo?
¿Su hijo estuvo hospitalizado en la unidad de cuidados intensivos neonatales (NICU)?	¿Alguno de los abuelos del niño tiene algún problema conocido relacionado con la salud o el desarrollo?
¿Qué signos o síntomas llevaron al diagnóstico actual o posible de su hijo?	¿Alguno de los primos hermanos del niño tiene algún problema conocido relacionado con la salud o el desarrollo?
¿Su hijo ha tenido cirugías u hospitalizaciones importantes?	¿Algún familiar presenta síntomas similares a los de su hijo?

Qué esperar durante una consulta pediátrica para pruebas genéticas

La primera consulta de su hijo con nuestro equipo de medicina genética consiste principalmente en una conversación sobre los antecedentes médicos de su hijo, los antecedentes familiares y las opciones de pruebas genéticas. Por lo general, en la consulta está un asesor genético, un genetista médico o un enfermero de práctica médica avanzada especializado en genética. Durante la consulta se hablará sobre:

- Cualquier pregunta que usted tenga
- Los beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas
- Las opciones de pruebas genéticas y los posibles resultados
- Resultados de pruebas anteriores, si su hijo ya se ha realizado pruebas genéticas
- Los antecedentes médicos y familiares de su hijo
- Lo que espera lograr durante la consulta

Dependiendo del motivo de la consulta, en algunos casos es necesario hacer un examen físico. La primera consulta suele durar entre 45 y 60 minutos. Se recomienda que reserve alrededor de 90 minutos para la consulta en la clínica, incluido el tiempo necesario para registrarse.



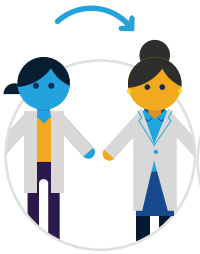
El equipo de medicina genética de su hijo le brindará la oportunidad de expresar lo que piensa sobre los posibles resultados de las pruebas. Si no se siente preparado para recibir información incierta o inesperada, puede tomar la decisión de no realizar las pruebas en este momento. No se preocupe: queremos que se sienta con la confianza y las herramientas necesarias para tomar las decisiones que considere más adecuadas para su familia.

Qué esperar después de la consulta para las pruebas genéticas de su hijo

Al final de la consulta, el equipo de medicina genética confirmará si usted desea seguir adelante con las pruebas genéticas. Si decide hacerlo, le explicarán los siguientes pasos. Por lo general, los siguientes pasos incluyen:

1. **Autorización previa:**Antes de continuar, debemos obtener la autorización previa de su compañía de seguro médico. Este proceso suele tardar entre 4 y 6 semanas. Nuestros asesores financieros le ayudarán a entender los costos y lo que el seguro puede o no cubrir.
2. **Recolección de muestras:**Lo más probable es que le enviemos por correo un kit para recolectar una muestra de ADN. Le proporcionaremos instrucciones para obtener de forma sencilla una muestra mediante un hisopo bucal. Algunos pacientes deberán programar una cita para que les tomen una muestra de sangre, aunque esto es poco frecuente. También podemos solicitar muestras de ambos padres, lo que puede ayudarnos a entender mejor los resultados de las pruebas de su hijo.
3. **Procesamiento de las muestras:**Deberá enviarnos las muestras por correo postal. Después, las procesaremos en un laboratorio clínico. El procesamiento de los resultados puede tardar aproximadamente entre 6 y 8 semanas.
4. **Seguimiento:** Un profesional de medicina genética se comunicará con usted para revisar los resultados de las pruebas genéticas de su hijo. Este seguimiento puede realizarse por teléfono o durante otra consulta. Analizaremos el significado de los resultados y recomendaremos los próximos pasos para la atención de su hijo.

El proceso de las pruebas genéticas: resumen paso a paso



PASO 1:
Derivación médica

El médico de atención primaria o especialista de su hijo le da una derivación médica (referral) para una consulta con nuestro equipo de pruebas genéticas.



PASO 2:
Consulta en la clínica

Se reúne con el equipo de medicina genética para hablar sobre las opciones de las pruebas, los beneficios y las posibles inquietudes. Usted decide si desea continuar con las pruebas.



PASO 3:
Autorización del seguro médico

Nuestras pruebas requieren autorización previa del seguro médico. Este proceso puede tardar desde unas semanas hasta varios meses, dependiendo de la compañía de seguros y de su plan.



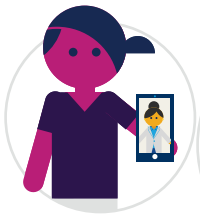
PASO 4:
Asesoramiento financiero:

Los asesores financieros le ayudan a entender la cobertura de su seguro y los costos de desembolso. También le ayudamos a acceder a apoyo financiero cuando sea necesario.



PASO 5:
Recolección de muestras

La mayoría de las muestras se obtienen mediante un kit que contiene un hisopo bucal para usar en casa. Le enviamos el kit por correo junto con instrucciones para completar la prueba. Una vez que termine, usted nos envía la muestra por correo postal.



PASO 6:
Seguimiento

El equipo de genética revisa los resultados de las pruebas con usted por teléfono o durante una consulta de seguimiento. También enviamos un informe al médico de atención primaria de su hijo o el médico que le dio la derivación para que pueda realizar las derivaciones adicionales que sean necesarias.

CAPÍTULO 5

Qué esperar de los resultados de las pruebas



Después de que su hijo complete las pruebas genéticas, subiremos el informe de la prueba a su expediente médico. Existen muchos tipos de pruebas genéticas y cada una puede proporcionar información y resultados diferentes.

Los informes de las pruebas genéticas pueden ser muy difíciles de interpretar sin ayuda. Nuestro equipo de medicina genética le explicará los resultados y su significado.

Tipos de resultados de pruebas genéticas

Durante la primera consulta, el asesor genético le explicará lo que una prueba genética puede o no detectar.
Los resultados de las pruebas genéticas pueden ser:

- **Resultado positivo:** Si el resultado es positivo, la prueba puede ayudar a determinar por qué su hijo tiene estos síntomas y así ayudar a establecer un diagnóstico más claro. Esta información puede servir de guía para el cuidado de su hijo, el seguimiento de su afección y el acceso a recursos y servicios de apoyo.
- **Resultado negativo:**Si el resultado es negativo, es posible que la prueba no encuentre una causa genética para explicar los síntomas de su hijo. Si esto ocurre, es posible que recomendemos realizar pruebas adicionales**.**
- **Resultado incierto:** En algunos casos, las pruebas pueden identificar cambios poco frecuentes o únicos en los genes de su hijo que podrían o no ser responsables de la afección. Estos resultados se conocen como "variantes de significado desconocido".
- **Resultado inesperado:**Las pruebas genéticas a veces pueden revelar información que no está relacionada con el motivo original de la prueba. Esto puede incluir cambios genéticos relacionados con otra enfermedad que podría afectar a su hijo más adelante en la vida o información sobre parentescos biológicos.

Es importante entender que los resultados de las pruebas genéticas no siempre son claros.
En la actualidad, nuestra capacidad para analizar el ADN es más avanzada que nuestra capacidad para interpretar completamente todos los resultados que obtenemos. Sin embargo, las pruebas genéticas pueden ofrecer beneficios incluso cuando los resultados son inciertos.

Atención de seguimiento después de las pruebas genéticas

La atención de seguimiento de su hijo dependerá de los resultados de las pruebas. En general, recomendamos:

- Hablar con el médico de su hijo sobre opciones de atención, como terapias, tratamientos o servicios escolares, incluidos los Programas de Educación Individualizados (IEP, por sus siglas en inglés).
- Realizar pruebas de seguimiento para ayudarnos a obtener más información.
- Reunirse con otros especialistas para recibir apoyo adicional.
- Estar preparados para realizar evaluaciones o pruebas adicionales.

CONCLUSIÓN

Apoyo continuo para su hijo



Después de realizarse las pruebas, queremos asegurarnos de que tenga acceso a todos los recursos que necesita. Nuestro equipo de medicina genética trabaja en colaboración con navegadores de salud familiar, asesores financieros, trabajadores sociales y otros especialistas dedicados a brindar apoyo a su familia.

Los integrantes de este equipo le ayudarán a entender y a gestionar cada etapa del proceso de atención de su hijo, lo cual incluye:

- Acceso a terapias o equipos médicos
- Costos y pagos
- Reclamaciones al seguro médico
- Adaptaciones escolares

Los miembros de nuestro equipo de medicina genética siempre están disponibles para responder otras preguntas que tenga y brindar apoyo continuo. Llame al **720-777-0020** para obtener más información sobre las pruebas genéticas y el asesoramiento genético en Children's Hospital Colorado.



Children's Hospital Colorado

Here, it's different.™

© Children's Hospital Colorado 2026 Todos los derechos reservados. PMI-99501-2026-03