

ESTUDIO GENÉTICO



ESTUDIO GENÉTICO

¿QUÉ ES EL ESTUDIO GENÉTICO?

El estudio genético del perfil analítico del **autismo y TDAH** es un conjunto de pruebas de laboratorio destinadas a la detección e identificación de cualquier alteración descrita a nivel genético relacionada con un TEA (Trastorno del Espectro Autista).

Hoy día se conocen muchas alteraciones a nivel genético relacionadas de forma inequívoca con el autismo. En los últimos años se ha avanzado mucho en este campo. De cualquier modo, se trata de un campo en el que todavía queda mucho por descubrir.

¿QUÉ APORTA EL ESTUDIO GENÉTICO?

En el momento en el que unos padres empiezan a observar ciertos comportamientos anómalos en su hijo surgen multitud de dudas sobre si obedece a un TEA, el alcance, la causa, las posibles soluciones, la posible implicación en otros hijos que puedan llegar o que, siendo ya nacidos, todavía no han manifestado ningún comportamiento anómalo, etc.

El estudio genético trata de resolver estas cuestiones en la medida de lo posible y siempre teniendo en cuenta sus limitaciones

- **Detección e identificación precoz de la causa del problema:** si existe un componente genético descrito, este se puede detectar e identificar de forma muy precoz ya que la estructura genética de cada persona no cambia con el tiempo. Esta característica es de suma importancia ya que va a permitir establecer las pautas terapéuticas, educativas... adecuadas lo antes posible.

- **Pronóstico:** en función del síndrome detectado vamos a poder conocer cual es la gravedad del problema, esperanza de vida, patologías asociadas, etc.

- **Orientar las terapias:** de momento, la ciencia no le aporta al médico la información suficiente como para que este pueda prescribir un tratamiento terapéutico u otro en función de la alteración genética detectada. Sin embargo, La capacidad para diferenciar entre un síndrome genético u otro va a permitir saber si una determinada alteración genética está asociada a otra patología (p.e. cardiopatía) con el fin de que el médico pueda predecir la aparición de problemas colaterales y poder tratarlos con más eficacia.

- **Consejo genético:** una de las preguntas que con más preocupación se hacen los padres cuando tienen un hijo diagnosticado de TEA es ¿Si tenemos otro hijo, es posible que pueda estar afectado? Es posible investigar si un futuro hijo va a tener más posibilidades de estar afectado por el mismo síndrome o, por el contrario, las posibilidades de desarrollarlo son las mismas que cualquier otro niño. En caso de poder estar afectado, también es posible realizar la prueba de forma prenatal con el fin de confirmar el diagnóstico antes de los plazos legales de interrupción. Para todo ello es indispensable conocer la alteración concreta del hermano mayor.

¿DE QUÉ PRUEBAS CONSTA EL ESTUDIO GENÉTICO?

Microarrays de CGH

- Se trata de una técnica capaz de detectar ganancias o pérdidas de fragmentos de ADN mucho más pequeñas que cualquier otra técnica genética. Debido a esta gran sensibilidad es considerada la herramienta de elección para el diagnóstico genético de los TEA.

- En estos momentos esta técnica es capaz de detectar alteraciones en el 17 % de los pacientes afectos de TEA.

- Limitaciones: a pesar de ser una técnica que detecta ganancias o pérdidas de fragmentos de ADN mucho más pequeños que el cariotipo, no es capaz de detectar alteraciones en mosaico (alteraciones que no aparecen en el 100% de las células) por debajo de un 20 ó un 30%. Tampoco es capaz de diagnosticar el síndrome de la fragilidad del cromosoma X.

Cariotipo en sangre

- Se trata de una técnica capaz de detectar ganancias o pérdidas de fragmentos de ADN grandes, es decir que estas ganancias o pérdidas son siempre detectables mediante un análisis de microarrays de CGH. Sin embargo, el cariotipo es capaz de detectar alteraciones en mosaico por debajo del 20%

- En estos momentos se detectan alteraciones cromosómicas en el 1% de los pacientes afectos de TEA

Test de diagnóstico de la Fragilidad del cromosoma X

La fragilidad del cromosoma X es un síndrome que cursa con deficiencia mental entre otros síntomas. El 15% de los casos cursa también con un componente autista.

- El síndrome de la fragilidad del cromosoma X no es detectable mediante cariotipo ni mediante los microarrays de CGH. Para su diagnóstico es necesaria una prueba específica

- En estos momentos esta prueba aporta resultados positivos en un 2% de los pacientes afectos de TEA.