

### ... Sobre las pruebas genéticas

DALE HALSEY LEA, RN, APNG, MPH, FAAN

#### MITO:

**Todas las pruebas genéticas se basan en el ADN.**

#### REALIDAD:

Las pruebas genéticas que analizan el ADN o el ARN humano se clasifican como pruebas directas. Hay otras pruebas que analizan cromosomas (pruebas citogenéticas), marcadores asociados a genes (análisis de asociaciones) o determinados metabolitos (pruebas bioquímicas) para detectar los cambios genéticos relacionados con enfermedades hereditarias. Para más información sobre las pruebas genéticas, visite la página web <http://www.genetests.org>

#### MITO:

**Las pruebas genéticas pueden determinar si todos los genes de una persona son normales.**

#### REALIDAD:

Las pruebas genéticas actuales determinan los cambios (mutaciones) en un gen determinado, como la mutación genética que provoca la fibrosis quística. Las pruebas actuales no examinan cada uno de los genes por separado.

#### MITO:

**Los resultados de las pruebas genéticas pueden indicar si un adulto desarrollará una enfermedad específica, como un cáncer de mama.**

#### REALIDAD:

Las pruebas genéticas pueden indicar si una persona tiene cambios genéticos específicos o copias genéticas normales. Para determinadas enfermedades, como la enfermedad de Huntington, la identificación de los cambios genéticos, confirma el diagnóstico e indica que la persona padecerá la enfermedad. Para otras situaciones, como el cáncer de mama hereditario, el hallazgo de una mutación genética confirma un aumento de la susceptibilidad a presentar la enfermedad, pero ello no significa que sea seguro que esa persona presentará el proceso.

#### MITO:

**Las pruebas de perfil genético pueden ayudar a prevenir un infarto agudo de miocardio (IAM).**

#### REALIDAD:

En este momento, las pruebas de perfil genético no aportan ningún tipo de información o cambio sobre lo que ya se conoce acerca de la prevención o el tratamiento del IAM. Advierta a los pacientes que la definición de la secuencia del genoma humano ha despertado grandes expectativas sobre las posibilidades individuales que ofrecen estas pruebas en la estimación del riesgo de enfermedades. Existen varias compañías comerciales que ofrecen pruebas genéticas que pueden no tener validez clínica. Los pacientes que deseen información deberían contactar con profesionales locales del campo de la genética; en la página web de GeneTests puede encontrar un directorio de profesionales de la genética. Quackwatch (<http://www.quackwatch.org>) también ofrece información sobre pruebas genéticas comerciales inadecuadas. ❶

---

Dale Halsey es director adjunto de Southern Maine Genetics en la Fundación para la investigación sanguínea de Scarborough, Me. Y ex presidente y fundador de la Internacional Society on Nurses in genetics. La bibliografía seleccionada para este artículo está disponible a demanda.