

my·Face

Genética

Una Guía para Padres de Niños con Diferencias Faciales



A large, stylized, light blue graphic of a face with a wide smile, serving as a background for the text. The face is composed of simple geometric shapes: a large rounded rectangle for the head, a smaller rounded rectangle for the chin, and a wide, upward-curving line for the mouth. Two small circles represent eyes, and a vertical line with a dot at the top represents the nose. The entire graphic is rendered in a light blue color with rounded corners and soft edges.

Una Publicación de **myFace**

Con especial agradecimiento a los padres y a los médicos que generosamente compartieron sus experiencias y puntos de vista y sin los cuales este proyecto no hubiera sido posible.

GENÉTICA

Una Guía para Padres de Niños con Diferencias Faciales

Elsa Reich, MS, CGC

con

Marcie Rubin, MPH, MPA

Whitney Burnett, Asesor Senior

Cuando un niño nace con una diferencia facial, como padres, ustedes tendrán muchas preguntas e inquietudes. Ustedes pueden preguntar por qué su hijo nació con una diferencia facial. Ustedes pueden estar preocupados de que la condición de su hijo o hija le afecte su desarrollo. Ustedes pueden querer saber si ustedes tienen una mayor probabilidad de tener otro hijo con la misma diferencia facial.

Ustedes pueden aprender las respuestas a algunas de estas preguntas al hacer que su hijo sea evaluado médicamente por especialistas en genética. Una evaluación genética es una parte importante del cuidado de un niño con una diferencia facial, ya que le ayudará a comprender mejor la causa de la condición de su hijo y le ayudará a aprender más acerca de la condición en sí.

El propósito de esta guía es definir los términos y conceptos importantes de la genética, para ayudar a los padres de niños con una diferencia facial a entender la importancia de una evaluación genética y para abordar temas relacionados de interés para los padres de un niño con una diferencia facial.

TÉRMINOS Y CONCEPTOS GENÉTICOS

¿Qué son los genes?

Los genes son un modelo o código de todo lo que ocurre en el cuerpo. Un niño es un poco como la madre y un poco como el padre. Esto se debe a que tanto el óvulo como el espermatozoide tienen información que determina como el bebé se desarrollará. Esa información está contenida en pequeñas unidades llamadas genes.

Todo el mundo tiene miles de genes, los cuales se presentan en pares (dos a la vez). Un niño recibe un gen de cada par del óvulo de la madre y un gen de cada par del esperma del padre. A veces hay un cambio en el código del gen que causa que el gen no funcione como debería. Este cambio se llama una mutación.

¿Qué es una mutación?

Una mutación es un cambio permanente en el código de un gen que causa que el gen no funcione como debería. Los cambios pueden consistir en una pequeña pieza que falta en el gen, una pieza extra del gen o un solo cambio en el código del gen. A veces un solo gen que no funciona causa un problema y a veces se necesitan dos o más genes que no trabajan para causar un problema.

¿Qué es una enfermedad genética?

Una enfermedad genética es causada por la presencia de uno o más genes que tiene una mutación y no esta trabajando. A veces, una mutación que causa una condición genética es heredada por un lado de la familia. Puede haber otras personas en este lado de la familia que tienen la misma condición. A veces, la mutación ocurre por primera vez en el óvulo o el esperma en el cual el bebé se desarrolla y no hay otros familiares con la misma condición.

LA EVALUACIÓN GENÉTICA

¿Qué es una evaluación genética?

Una evaluación genética es una reunión con especialistas médicos, que tienen un entrenamiento especial en el cuidado de las personas que nacen con problemas de salud, que posiblemente puede ser causado por un cambio en uno o más genes. Estos especialistas en medicina incluyen médicos genetistas que son médicos, y consejeros genéticos que no son médicos profesionales. Una evaluación genética típica incluye:

- Ayudarle a entender que son las pruebas genéticas y los beneficios de las pruebas genéticas para usted y su niño.
- Hacerle preguntas sobre los antecedentes médicos y de desarrollo de su hijo.
- Hacerle preguntas sobre el historial médico de su familia.
- Hacerle preguntas acerca de su embarazo. El equipo médico no hace estas preguntas porque piensa que usted hizo algo para causar la diferencia facial de su hijo, si no porque a veces los detalles de un embarazo pueden proporcionar información acerca de la condición del niño.
- Realizarle un examen físico de su hijo y posiblemente, a otros miembros de la familia.
- Ordenar o revisar exámenes (por ejemplo, análisis de sangre, rayos X, tomografías computarizadas, resonancias magnéticas) que pueden ayudar a determinar la causa de la condición de su hijo. No todos los niños tendrán los mismos exámenes. A veces el médico y/o consejero genético determinará la condición inmediatamente, y otras veces ellos necesitaran los resultados del examen con el fin de hacer un diagnóstico. Los especialistas en genética le explicarán cada examen.
- Diagnosticar la condición de su hijo.
- Referirle a otros especialistas para los exámenes adicionales o cuidado continuo.
- Proveerle con la información sobre los exámenes que usted puede tener antes o durante un embarazo en el futuro para determinar si el feto está afectado.

- Proveerle con la oportunidad de hablar sobre su experiencia de tener un hijo con una diferencia facial. Los especialistas en genética, especialmente el consejero genético, puede ofrecerle apoyo durante un período difícil y seguir siendo un enlace a la nueva información y cuidado.
- Escribirle una carta a usted que explique los resultados de la evaluación genética.
- Proveerle con las copias de los informes y resultados de los exámenes para que los registros médicos de su hijo estén completos.

¿Cuáles son los beneficios de conocer el diagnóstico de su hijo?

- Entender si pueden haber otros problemas asociados con la diferencia facial de su hijo.
- Determinar la mejor atención médica para su hijo.
- Aprender lo que puede esperar en el futuro, como la forma en que su niño puede desarrollarse.
- Identificar otros miembros de la familia que pueden tener la misma condición.
- Entender las posibilidades de que usted, su hijo con una diferencia facial, y/o cualquier otro miembro de la familia tienen de tener otro hijo con la misma condición.
- Ayudar a responder a sus preguntas acerca de por qué su hijo nació con una diferencia facial.

¿Cuándo los padres deben buscar una evaluación genética?

La evaluación genética debe realizarse tan pronto como sea posible después del nacimiento de un niño con una diferencia facial. Una evaluación temprana puede ayudar a evitar malentendidos y puede reducir las preocupaciones asociadas con “no saber” acerca de la condición de su hijo. Sin embargo, nunca es demasiado tarde para tener una evaluación genética.

¿Cuál es el periodo de tiempo posible para una evaluación genética?

- Un especialista en genética puede hablar con usted por teléfono antes de su cita para preguntar sobre su historial familiar, historial médico de su hijo y para ayudarlo a identificar y obtener los expedientes médicos que serán importantes para su cita.
- Su primera cita en persona puede durar desde 30 minutos a 1 1/2 hora o más, dependiendo de lo que tiene que llevarse a cabo durante la sesión.
- El número total de citas pueden variar, pero a menudo se extiende de uno a varios días. En su primera cita, el asesor genético tratará de darle una idea de cuántas sesiones serán necesarias.
- El equipo de la genética puede continuar pendiente de usted y su hijo durante varios años y estará disponible para responder a las preguntas en el futuro.
- La forma en que se realiza la evaluación genética puede variar ligeramente de centro a centro.

¿Será una evaluación genética siempre capaz de determinar la causa de la diferencia facial de un niño?

Incluso después de una cuidadosa evaluación genética, los especialistas en genética pueden que no sean capaces de determinar la causa de la diferencia facial de un niño, dar un diagnóstico definitivo o decir la probabilidad de tener otro hijo con la misma condición. Sin embargo, esto no quiere decir que los especialistas no serán capaces de ofrecerle la información nueva más tarde - hay avances frecuentes en el campo de la genética. Si la evaluación genética inicial de su hijo no es decisiva, se recomienda que siga con su especialista en genética para obtener información sobre nuevos desarrollos en intervalos de tiempo recomendados por su profesional de la genética.

LA GENÉTICA DE LAS DIFERENCIAS FACIALES

¿Son todas las diferencias faciales genéticas?

No, no todas las diferencias faciales son genéticas. Aunque se recomienda que los niños con diferencias faciales tengan una evaluación genética, tener esta evaluación no significa necesariamente que la condición del niño sea genética. Sin embargo, teniendo una evaluación genética puede ayudar a obtener una mejor comprensión de la condición de su hijo.

¿Cómo son las diferencias faciales heredadas?

Las diferencias faciales pueden ser heredadas de varias maneras diferentes. Muchas diferencias faciales son rasgos de herencia dominante. Una condición de herencia dominante requiere la presencia de un gen o par de genes que no funcionan. Un individuo con una enfermedad de herencia dominante tiene una probabilidad del 50 por ciento de transmitir el gen que no funciona a su hijo o hija y una probabilidad del 50 por ciento de no transmitirla. A veces usted ve que la condición es “transmitida” a través de uno de los lados de la familia. Algunos ejemplos de las condiciones de herencia dominante son el síndrome de Crouzon, síndrome de Pfeiffer y el síndrome de Treacher Collins.

Aunque la herencia dominante es el patrón más común de la herencia de las diferencias faciales, algunas condiciones, como el labio leporino y/o paladar hendido, puede ser causada por una combinación de ambos factores, genéticos y no genéticos. Nosotros llamamos a esto, herencia multifactorial. Cuando un niño tiene una condición causada por la herencia multifactorial, la posibilidad de que los padres tengan otro hijo con la misma condición es relativamente baja. Un niño con labio leporino, con o sin paladar hendido, frecuentemente no tiene ningún otro miembro de la familia con un paladar hendido. Su médico genetista y su asesor genético le ayudarán a comprender la causa de la condición de su hijo.

¿Si mi condición o la de mi hijo es de herencia dominante, por qué nadie más en la familia tiene una diferencia facial?

Las condiciones de herencia dominante pueden tener ciertas características que explican por qué no hay nadie en la familia con la misma condición. A veces, la mutación se produce como resultado de un nuevo cambio en un gen que esta en el óvulo o en el espermatozoides y nadie más en la familia tiene una diferencia facial. A veces la condición puede ser tan leve en los miembros de la familia que nadie es consciente de que tienen una diferencia facial. Por último, a veces una persona que tiene la mutación puede no tener signos visibles de la condición, pero él o ella todavía llevan el cambio de gene y puede transmitirlo.

Recuerde, no todas las diferencias faciales son genéticas. Si la condición de su hijo no es genética, podría explicar por qué nadie más en la familia se ve afectado.

¿Si el cambio en el gen que causa esta condición ocurrió por primera vez, es culpa mía?

No, los nuevos cambios o mutaciones tienen lugar en un gen por casualidad y nadie tiene la culpa. La investigación se está realizando para explorar diversas posibles causas de las mutaciones genéticas. Sin embargo, no sabemos las causas de las mutaciones del gene que se relacionan con diferencias faciales.

TENIENDO UN NIÑO CON UNA DIFERENCIA FACIAL Y OPCIONES PARA FUTUROS EMBARAZOS

¿Es posible saber durante el embarazo si el bebé tendrá una diferencia facial?

Algunas familias tienen esta opción. Si usted ha aprendido la mutación exacta que está causando diferencias faciales de su hijo, usted puede tener una prueba exacta que se realiza durante su embarazo para averiguar si el feto tiene la misma mutación que tiene su hijo con una diferencia facial. Tenga en cuenta: incluso si usted sabe que el feto tiene la misma mutación que su hijo con una diferencia facial, los médicos no siempre pueden predecir si el feto va a ser más o menos afectado.

¿Qué pruebas se pueden realizar durante el embarazo?

Ultrasonidos, también llamados sonogramas (imágenes del feto tomada durante el embarazo), a veces pueden ayudar a hacer un diagnóstico de una diferencia facial durante el embarazo. Ultrasonidos regulares son una parte rutinaria de la atención prenatal para la mayoría de las mujeres embarazadas. El ultrasonido es un procedimiento seguro.

Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) es un procedimiento que puede llevarse a cabo entre la 10 y 13 semanas de embarazo. CVS consiste en realizar pruebas de diagnóstico en una muestra pequeña de la placenta en desarrollo. La placenta en desarrollo contiene células que son del mismo origen que el feto. Estas células pueden ser examinadas para determinar si contienen o no anomalías genéticas que pueden resultar en una diferencia facial en el feto. CVS es un procedimiento seguro con una pequeña probabilidad

de complicaciones.

Amniocentesis es un procedimiento que puede llevarse a cabo entre la 15 y 18 semanas de embarazo, a veces más tarde. La amniocentesis consiste en examinar una pequeña cantidad de líquido amniótico el cual contiene células del feto. El líquido puede ser analizado para determinar si existe una anomalía en los cromosomas o en un gen específico. La amniocentesis es un procedimiento seguro con una pequeña probabilidad de complicaciones.

El muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) o la amniocentesis generalmente se recomiendan como una opción para las mujeres que ya tienen un hijo con un trastorno genético, antecedentes familiares de un trastorno genético, o hallazgos determinados en una prueba de ultrasonido o de sangre. Al igual que otras pruebas médicas, las mujeres deben consultar con su proveedor de seguro médico para ver si las pruebas son cubiertas y si se requiere una autorización previamente. **Tenga en cuenta: ninguna prueba de diagnóstico es correcta 100% del tiempo.**

¿Existen pruebas que pueden realizarse antes del embarazo?

Sí. Existe una prueba llamada diagnóstico genético pre-implantado (DGP). Durante el DGP, los embriones pueden ser formados fuera del cuerpo utilizando la fertilización in vitro (FIV). Los embriones pueden ser examinados por un método especial para averiguar si tienen una mutación en el gen para una diferencia facial. Sólo los embriones sin mutación serían transferidos de vuelta a la madre. **Tenga en cuenta:** que aunque esta prueba reduce significativamente la probabilidad de que el feto tendrá una diferencia facial, es posible que se produzca un error.

¿Cómo puedo obtener más información acerca de estos exámenes?

Un asesor en genética o un médico genetista le puede proporcionar más detalles sobre estas exámenes, incluyendo la forma en que ellos pueden ayudarle, cómo se realizan, y la seguridad y la exactitud.

¿Es el doctor o el especialista de la genética quien me/nos va a asesorar si debemos o no tener otro bebé?

No es el papel de un especialista en genética decirle si tener otro embarazo. Un genetista responsable y asesor genético será respetuoso de sus opiniones y sentimientos, su filosofía de vida, así como sus valores religiosos y morales. Los especialistas en genética consideran que su papel es de ayudar a comprender su situación y las opciones y apoyar cualquier decisión que usted tome sobre la maternidad.

¿Cómo hablar con los niños con diferencias faciales acerca de tener sus propios hijos?

Cuando su niño nace con una diferencia facial, hay tantas cosas para pensar que usted puede no pensar en esta pregunta. A medida que su hijo crece, hablar con ellos acerca de tener sus propios hijos pueden llegar a ser muy importante. Es difícil dar una respuesta a esta pregunta porque hay muchas variables. Algunos niños con una diferencia facial tienen padres que no tienen una diferencia facial y algunos tienen padres con la misma diferencia facial. Algunos niños tendrán una probabilidad de menos del 5 por ciento de tener un hijo con una condición similar y algunos pueden tener tan alto como una probabilidad del 50 por ciento. Como padre, usted puede tener sentimientos diferentes a los de su hijo, acerca de que su hijo tenga hijos. No es raro que los padres difieran con su hijo acerca de la procreación.

Traiga a colación el tema con su hijo; usted no necesita esperar a su hijo que le pregunte. El manejo de este tema es un poco como hablar con un niño sobre el sexo. Usted tiene que discutir lo, pero usted no tiene que decir todo de una vez. Un niño con una diferencia facial es en muchos aspectos, como cualquier otro niño. Las niñas que tienen diez años de edad o un poco mayor ya pueden estar pensando en tener sus propios hijos. Los niños no suelen pensar en tener hijos hasta que son mayores.

UN POCO MÁS DE ASESORAMIENTO:

- Déle a su niño información precisa sobre las posibilidades de tener o no tener su propio hijo con una diferencia facial.
- Apoye a su hijo en tomar sus propias decisiones sobre la procreación.
- Vaya con su hijo a ver a un consejero genético o anime a su hijo a ver a un consejero genético para que él o ella realmente entienda los problemas y la posibilidad de tener o no tener un hijo con diferencias faciales similares. Las perspectivas de los niños varían y pueden depender de su edad, sexo, percepción de la gravedad de su propia condición y su experiencia con sus cuidados y cuidadores.

- Su experiencia en tener un hijo con una diferencia facial no puede ser la misma que su hijo anticipa que su experiencia será.
- Usted siempre puede solicitar consejos de un asesor en genética sobre cómo hablar con su hijo acerca de estos asuntos.
- Por último, trate de no decirle a su hijo lo que usted piensa que las opciones reproductivas deben de ser. En última instancia, no es usted el que va a hacer la decisión, sino su hijo adulto.

¿Cómo puedo programar una evaluación genética?

Pregúntele al pediatra de su hijo o a un miembro del equipo craneofacial de su hijo que lo remita a un genetista médico certificado por la junta o un consejero genético. Si usted no puede encontrar un genetista médico certificado por la junta o un consejero genético en su área, usted puede comunicarse con las siguientes organizaciones de asistencia:

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Consejo Estadounidense de Asesoramiento Genético (ABGC)

Dirección de la oficina
18000 West 105th Street Olathe, KS 66061

Dirección postal
P.O. Box 14216 Lenexa, KS 66265
(913) 895-4617 | Fax: (913) 895-4652 | Email: info@abgc.net | www.abgc.net

Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos

401 N. Michigan Avenue Chicago, IL 60611
(312) 321-6834 | Fax: (312) 673-6972 | Email: nsgc@nsgc.org | www.nsgc.org

GENÉTICA MÉDICA

Consejo Americano de Genética Médica

9650 Rockville Pike Bethesda, MD 20814-3998
(301) 634-7316 | Fax: (301) 634-7320 | Email: abmg@abmg.org | www.abmg.org

Colegio Americano de Genética Médica

9650 Rockville Pike Bethesda, MD 20814-3998
(301) 634-7127 | Fax: (301) 634-7275 | E-mail: acmg@acmg.net | www.acmg.net

Otras publicaciones de esta serie por my·Face

Nutrición

Una Guía para Padres de Niños
con Diferencias Faciales

Crianza de Niños

Una Guía para Padres de Niños
con Diferencias Faciales

Recursos

Una Guía para Padres de Niños
con Diferencias Faciales

Autoestima

Una Guía para Padres de Niños
con Diferencias Faciales



my·Face

333 East 30th Street, Lobby Unit
New York, NY 10016
212.263.6656 | info@myFace.org

www.myFace.org