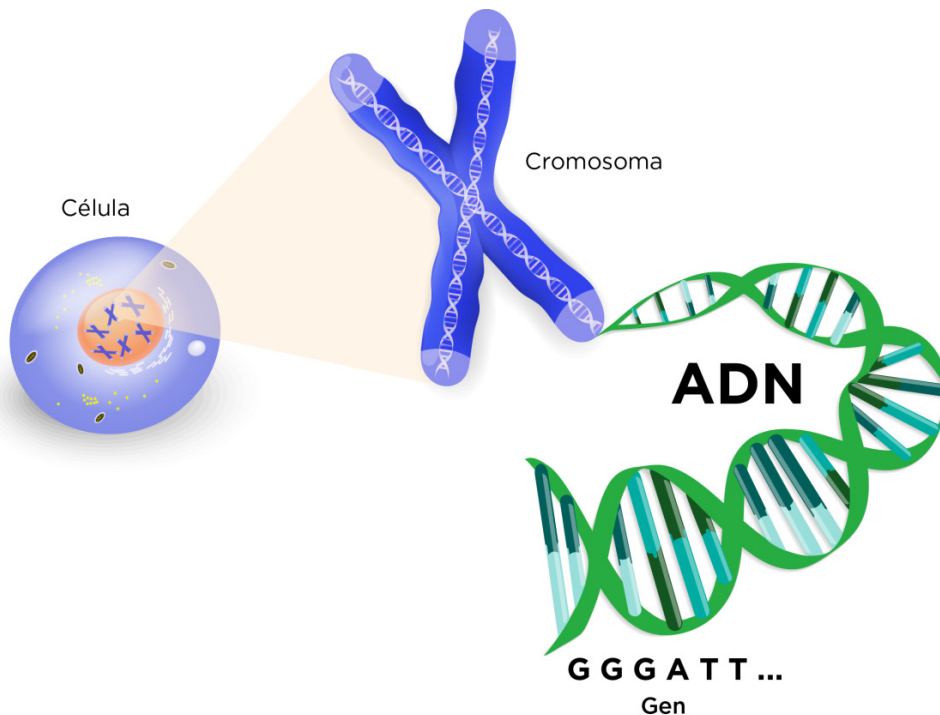


Genética médica

Lo que debe saber acerca de las pruebas genéticas, la herencia y cómo la genética puede afectar la salud



¿Qué es la genética médica?

La genética médica es la ciencia que se ocupa de la manera en que el material genético (ADN, genes y cromosomas) influye en la salud.

¿Qué son los genes, el ADN y los cromosomas?

ADN

El ADN (ácido desoxirribonucleico) es el código genético de una persona. Está dentro de las células y contiene instrucciones para que el cuerpo crezca y funcione.

Genes

Los genes son segmentos de ADN. Cada gen contiene instrucciones para producir una proteína determinada. Las proteínas tienen tareas específicas dentro del cuerpo como digerir alimentos y permitir que los músculos se recuperen después del ejercicio.

Cromosomas

Los cromosomas son paquetes de ADN. Permiten que todo el ADN quepa dentro de sus células.

Más información

- Genética
206-987-2056
- Consulte con el proveedor de atención médica de su niño
- seattlechildrens.org

Servicios gratis de interpretación

- En el hospital, solicítelo con la enfermera.
- Fuera del hospital, llame a nuestra línea gratis de interpretación: 1-866-583-1527. Menciónele al intérprete el nombre de la persona o extensión que necesita.

¿Cómo me afecta la salud el ADN?

La información genética de cada persona es única. No hay dos personas que sean exactamente iguales. Algunas diferencias en el ADN pueden influir la parte física o el desarrollo. Por ejemplo, una diferencia en un gen que regula el funcionamiento del oído interno puede causar pérdida de audición.

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas son para detectar diferencias (variaciones) en los cromosomas, genes o proteínas. Las pruebas genéticas se hacen generalmente usando una muestra de sangre. Los resultados pueden:

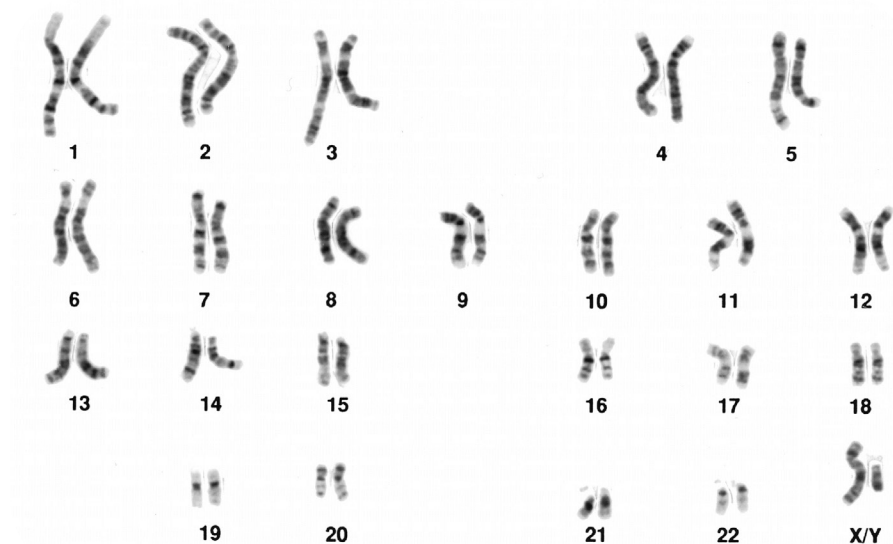
- Confirmar la sospecha de una enfermedad genética.
- Descartar la sospecha de una enfermedad genética.
- Determinar las probabilidades de una enfermedad genética.
- Determinar las probabilidades de que los hijos hereden una enfermedad genética.

Las pruebas genéticas son diferentes de otras pruebas. Pueden tomar de 2 semanas a 4 meses en completarse, dependiendo de la prueba específica. No siempre es necesario hacer pruebas genéticas para confirmar o descartar un diagnóstico genético.

¿Qué es la herencia?

La herencia es la información genética que se transmite de padres a hijos. Generalmente tenemos 23 pares de cromosomas en cada célula del cuerpo. Una copia de cada cromosoma se hereda de la madre y una copia de cada cromosoma se hereda del padre.

Algunas variaciones genéticas se transmiten de padres a hijos, lo que es lo mismo que decir que se heredan. Por esta razón los niños se parecen a los dos padres y es por eso que en algunas familias la misma enfermedad aparece en varias generaciones. En algunos casos, las variaciones en la información genética son nuevas; es decir, no son heredadas de los padres.



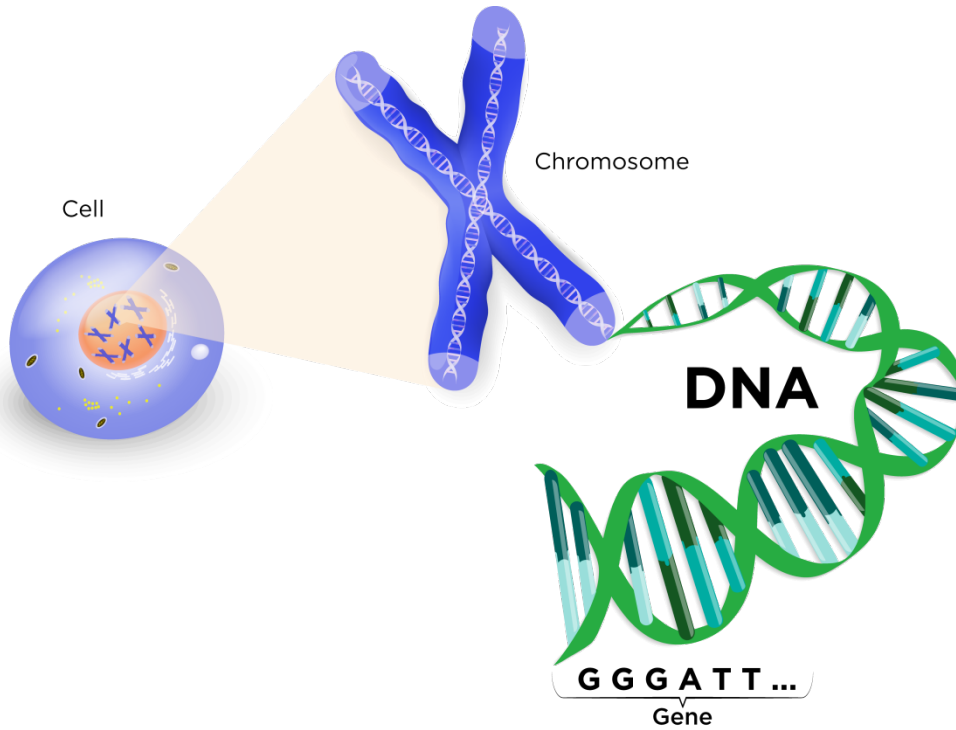
Seattle Children's ofrece servicio gratuito de interpretación para pacientes, familiares y representantes legales sordos, con problemas de audición o con inglés limitado. Seattle Children's tendrá esta información disponible en formatos alternativos bajo solicitud. Por favor llame al Centro de Recursos para las Familias al 206-987-2201. Este volante fue revisado por personal clínico de Seattle Children's. Sin embargo, como las necesidades de su niño son únicas, antes de actuar o depender de esta información, por favor consulte con el proveedor de atención médica de su niño.

© 2019 Seattle Children's, Seattle, Washington. Derechos reservados.

6/19
PE2386S

Medical Genetics

What you need to know about genetic testing, inheritance and how genetics can affect your health



What is medical genetics?

Medical genetics is the science of how genetic material (DNA, genes and chromosomes) influences your health.

What are genes, DNA and chromosomes?

DNA

DNA (deoxyribonucleic acid) is your genetic code. It is inside your cells and gives instructions for how your body grows and functions.

Genes

Genes are segments of DNA. Each gene provides the instructions for making a specific protein. Proteins perform specific tasks within your body, such as digesting the food you eat and helping your muscles recover after exercise.

Chromosomes

Chromosomes are packages of DNA. Chromosomes allow your DNA to fit inside your cells.

1 of 2

To Learn More

- Genetics
206-987-2056
- Ask your child's healthcare provider
- seattlechildrens.org

Free Interpreter Services

- In the hospital, ask your nurse.
- From outside the hospital, call the toll-free Family Interpreting Line, 1-866-583-1527. Tell the interpreter the name or extension you need.

How does my DNA affect my health?

Your genetic information is unique. No two people are exactly alike. Some of the differences in your DNA can have a physical or developmental impact. For example, a difference in a gene which functions in the inner ear can cause hearing loss.

What is genetic testing?

Genetic testing is a medical test for differences (variations) in your genes, chromosomes or proteins. Genetic testing is usually done using a blood sample. The results of a genetic test can:

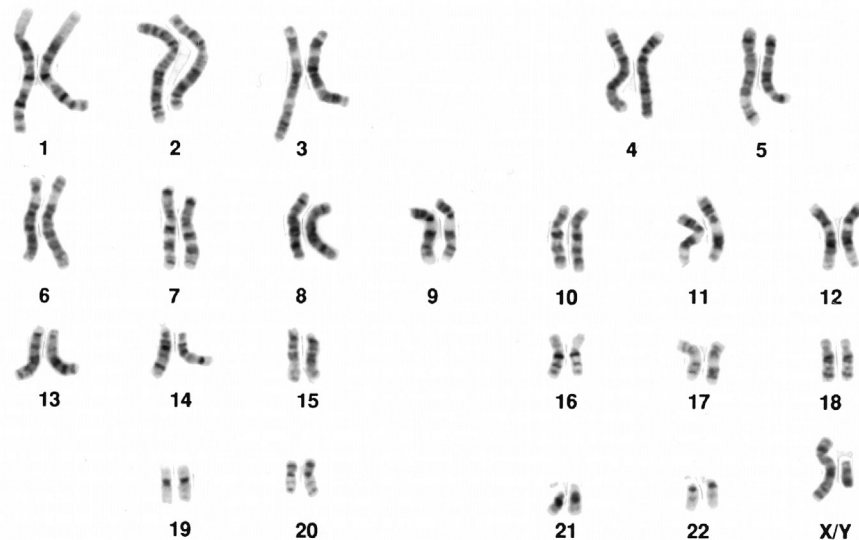
- Help confirm a suspected genetic condition
- Help rule out a suspected genetic condition
- Tell your chances of developing a genetic condition
- Tell your chances of passing on a genetic condition to future children

Genetic testing is different from other lab tests. It can take 2 weeks to 4 months to complete, depending on the specific test performed. Genetic testing is not always needed to confirm or rule-out a genetic diagnosis.

What is inheritance?

Inheritance is how genetic information is passed down from parent to child. You usually have 23 pairs of chromosomes inside every cell in your body. One copy of each chromosome you have is inherited from your mother and one copy of each chromosome is inherited from your father.

Some genetic variations are passed down from parent to child, meaning that they are inherited. This is why children look like a combination of their parents and why some health conditions run in families. Sometimes variations in genetic information are new and are not inherited from a parent.



Seattle Children's offers interpreter services for Deaf, hard of hearing or non-English speaking patients, family members and legal representatives free of charge. Seattle Children's will make this information available in alternate formats upon request. Call the Family Resource Center at 206-987-2201. This handout has been reviewed by clinical staff at Seattle Children's. However, your child's needs are unique. Before you act or rely upon this information, please talk with your child's healthcare provider.

© 2019 Seattle Children's, Seattle, Washington. All rights reserved.