**PRUEBAS GENETICAS**

**¿Qué son las pruebas genéticas?** — Las pruebas genéticas son un modo de averiguar si tiene ciertos genes anormales. Esa información puede ayudarlo a comprender su riesgo de padecer ciertas enfermedades. También puede ayudarlo a tomar decisiones sobre las pruebas de detección y el tratamiento.

**¿Qué hacen los genes?** — Los genes están compuestos de ADN, el cual está presente en todas las células del cuerpo. En términos simples, los genes son el libro de recetas del organismo. Les dicen a las células cómo producir diferentes proteínas, y dan instrucciones sobre cómo debe funcionar el organismo. Por ejemplo, sus genes le informaron a su organismo cómo formar distintos órganos antes de que usted naciera. Después de su nacimiento, sus genes le informaron a su organismo cómo reaccionar ante ciertas medicinas. Sus genes también determinan otras cosas, como por ejemplo el color de sus ojos.

Los genes se almacenan en los cromosomas. El conjunto completo de sus genes se denomina "genoma", y el genoma de cada persona es único. Por eso, todos los cuerpos tienen un aspecto diferente y funcionan de diferentes maneras.

Los seres humanos tienen alrededor de 20,000 a 30,000 genes diferentes. Los genes se reciben, o se heredan, del padre y la madre. A menudo, los genes presentan cambios en el ADN llamados "variantes" o "mutaciones". Se puede usar cualquiera de las dos palabras, pero los expertos en genética prefieren el término "variante". Se trata de cambios menores en las recetas que afectan el modo en que el organismo produce las proteínas. En algunos casos, esas variantes pueden crear el riesgo de tener una enfermedad, mientras que en otros casos los cambios no afectan la receta en absoluto. A veces podrían provocar un cambio menor que no es ni mejor ni peor que otra versión. También es posible que los expertos no sepan suficiente sobre ese cambio para comprender cómo afecta la receta.

**¿Cómo funcionan las pruebas genéticas?** — Las pruebas genéticas permiten buscar variantes vinculadas con muchas enfermedades diferentes.

Existen varios tipos de pruebas, y entre las diferencias que presentan se incluyen:

●**El número de genes examinados** – En algunas pruebas se examina un gen, mientras que en otras se examina un conjunto de genes. Hay otras pruebas en que se examina el genoma completo de la persona (todos los genes).

●**El tipo de resultado obtenido** – Algunas pruebas se realizan para buscar cambios genéticos o anormalidades específicos relacionados con una enfermedad. En esos casos, se dice que los resultados son positivos o negativos. Si su resultado es positivo significa que tiene la variación, mientras que si es negativo significa que no la tiene. En otras pruebas se observa la totalidad de los genes o un grupo de genes para determinar si alguno de los genes presenta anormalidades. A veces, el resultado de una prueba puede indicar la presencia de una "variante de significado incierto". Eso quiere decir que no es posible determinar si el cambio está relacionado con una enfermedad o si podría aumentar las probabilidades de padecer una enfermedad.

●**El tipo de muestra utilizada** – Todas las pruebas requieren ADN, el cual proviene de las células de su cuerpo. En algunas pruebas se utiliza sangre, mientras que en otras se utiliza saliva. Hay pruebas en las que se usan otros fluidos. Por ejemplo, hay pruebas en las que se examinan muestras de las células del feto (en el caso de las mujeres embarazadas) o de las células de un tumor (en el caso de las personas que tienen cáncer).

