

GENÉTICA REPRODUCTIVA

Por el Dr. Pablo Román García, responsable de operaciones del IMOMA

En este artículo nos centraremos en un área de la genética con mucho interés y crecimiento en los últimos años: la genética reproductiva.



El equipo de genética clínica del IMOMA en su reunión diaria

Si bien la genética reproductiva abarca muchos campos, como ayudar a diagnosticar la infertilidad, en este número nos centraremos en dos aspectos principales:

- En la etapa preconcepcional la genética ayuda a la prevención de enfermedades hereditarias; con un sencillo análisis de sangre permite saber si algún miembro de la pareja es portador de alguna enfermedad genética que pueda ser transmitida al bebé.
- Durante el embarazo la genética ayuda a determinar el número de cromosomas del bebé, sin suponer ningún tipo de peligro para el feto o la madre.

El IMOMA, además de facilitar el acceso a las pruebas genéticas correspondientes, pone a disposición de la sociedad asturiana algo muy importante: la única consulta privada de genética del noroeste de España. Nuestros profesionales asesoran, acompañan, explican los resultados y prescriben las pruebas necesarias en todo lo relevante a la genética familiar y reproductiva. Nuestra experiencia no solo en genética prenatal sino también en enfermedades complejas (cáncer, etcétera) hace que podamos prescribir las pruebas más adecuadas para cada situación, dado que no todos los test genéticos son iguales.

Prevención de enfermedades hereditarias

Prácticamente el cien por ciento de las personas somos portadoras de alguna mutación genética. Aunque los portadores sean personas sanas, si ambos padres tienen una mutación en un mismo gen la probabilidad de tener un bebé enfermo es, en términos generales, del veinticinco por ciento.

La prueba de detección integral de portadores del IMOMA analiza el ADN de los padres en busca de más de doscientas ochenta alteraciones genéticas que incluyen fibrosis quística, enfermedad de Tay-Sachs, síndrome de X frágil y atrofia muscular espinal. Esta prueba está indicada, entre otros casos, en cualquier pareja que desee formar una familia y quiera conocer el riesgo de transmitir enfermedades hereditarias a sus hijos.

¿Qué ocurre si hay un resultado positivo? Nuestros profesionales médicos se encargan no solo de explicar el resultado y ofrecer pruebas y seguimientos complementarios, sino de ayudar a valorar otras opciones disponibles dependiendo de dónde se encuentre en su proceso reproductivo.

Prueba de detección prenatal no invasiva

La prueba del IMOMA es de última tecnología, rápida, fiable y económica. Se realiza simplemente con una extracción de sangre de la madre, desde la se-

mana diez de embarazo, para detectar anomalías en los cromosomas del feto que pueden afectar a su desarrollo. Esta prueba también puede determinar el sexo de su bebé antes que la ecografía.

¿Qué son los cromosomas y por qué son tan importantes? Los cromosomas contienen la información genética que le indica a nuestras células cómo crecer y funcionar. Normalmente, los bebés obtienen un juego de veintitrés cromosomas de cada padre para un total de cuarenta y seis, pero en algunas situaciones un bebé en desarrollo puede tener cromosomas o fragmentos de cromosomas extra o ausentes. Estas anomalías cromosómicas suelen ocurrir de forma esporádica, sin embargo, pueden afectar a la salud del bebé.

¿Qué ocurre si hay un resultado positivo? La gran mayoría de las ocasiones el resultado es negativo, pero disponer de genetistas cualificados es fundamental si hay un resultado positivo. La calidez y la calidad de nuestros profesionales son un apoyo muy importante en esos momentos.



¿Cómo acudir al IMOMA para estas consultas?

Para acceder a esta consulta especializada multidisciplinar, que cuenta con médicos especialistas con experiencia en genética de enfermedades altamente complejas, llame al 985 250 300 (700).

IMOMA

INSTITUTO DE MEDICINA ONCOLÓGICA
Y MOLECULAR DE ASTURIAS

**CONSULTA
GENÉTICA
CLÍNICA**

CÁNCER
FAMILIAR

CARDIOPATÍAS
HEREDITARIAS

GENÉTICA
PRENATAL

TRASTORNOS CON BASE
GENÉTICA



Av. José María Richard Grandío s/n - Oviedo

985 250 300 (Ext. 700)

info@imoma.es - www.imoma.es

