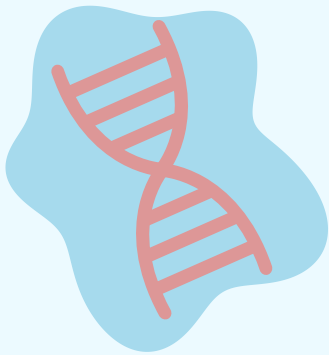


Guía familiar sobre
**la genética de los trastornos
del neurodesarrollo**



¿Qué son los trastornos del neurodesarrollo (TND)?



- **Todos los niños se desarrollan** de forma diferente de acuerdo con sus propios cuerpos, su ambiente, sus experiencias y más.
- Un **trastorno del neurodesarrollo** (TND; o NDD, por sus siglas en inglés) puede ser diagnosticado cuando un niño muestra diferencias en su desarrollo que afectan su funcionamiento. Los niños con TND pueden necesitar **apoyo adicional** para vivir su vida lo mejor posible.

1 de cada 6

niños en EE.UU. tiene una diferencia de desarrollo

- Algunos ejemplos de TND son el **retraso del desarrollo** (retrasos en el cumplimiento de los hitos del desarrollo), la **discapacidad intelectual** (dificultades con las funciones mentales como el aprendizaje y la comunicación) y el **trastorno del espectro autista** (comportamientos repetitivos y dificultades en la comunicación social).



- Las diferencias en el neurodesarrollo pueden ser causadas por una variedad de factores. La mayor causa conocida son las **diferencias genéticas**, o diferencias en los manuales de instrucciones del cuerpo sobre cómo crecer y funcionar. Estas diferencias pueden ocurrir por primera vez en un niño y es posible que no se encuentren en otros miembros de la familia.

¿Cómo puede ayudar un asesor genético?



Un **asesor genético** puede hablar con usted sobre la historia médica y familiar de su hijo. Basado en esta información, es posible que ofrezcan **pruebas genéticas** para buscar una causa genética del TND de su hijo.

Beneficios potenciales de las pruebas genéticas

La identificación de la causa genética de un TND puede:

- **Explicar por qué** su hijo tiene diferencias de desarrollo.
- Proporcionar un **diagnóstico específico** para su hijo y ayudarnos a entender mejor qué esperar y cómo cuidarlo.
- Aumentar el **acceso a servicios de apoyo** y comunidades de niños/familias con el mismo diagnóstico.
- Informar sobre las probabilidades de que **futuros niños** desarrollen síntomas similares.

Posibles inconvenientes de las pruebas genéticas

- **No hay garantía** de que las pruebas genéticas identifiquen una causa genética del TND de su hijo o de que una causa identificada sirva para informar su atención médica.
- Las pruebas genéticas pueden encontrar diferencias genéticas **inesperadas o que no se comprenden bien**.
- Esta información puede ser utilizada por las **compañías de seguros de vida, de dependencia y de discapacidad** a la hora de tomar decisiones sobre las pólizas (pero NO por las compañías de seguros médicos).

¿Qué tipo de pruebas genéticas se pueden recomendar?



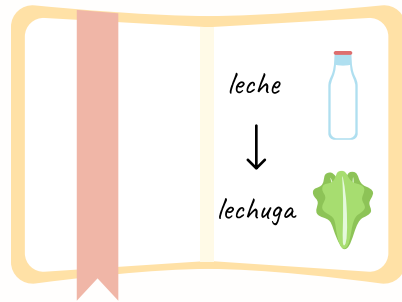
Las pruebas genéticas se llevan a cabo típicamente en **pasos**, comenzando con una prueba y continuando con pruebas adicionales si los resultados no son informativos. Por ejemplo: prueba de un solo gen para una condición sospechada → microarray → secuenciación del exoma completo.

Las pruebas genéticas generalmente requieren una extracción de sangre, una muestra de saliva o un frotis de mejilla.



Pruebas de un solo gen

- Imagine que nuestra información genética es como un libro de recetas, con ingredientes (genes) que proporcionan instrucciones para hacer productos horneados (proteínas). Las pruebas de un solo gen son como buscar **errores ortográficos** u otras diferencias en solamente **un** ingrediente de la receta (gen).
- Esta prueba puede ser ordenada si se sospecha fuertemente que existe una condición genética específica. A menudo se recomiendan pruebas para detectar una condición llamada "síndrome del cromosoma X frágil" en niños con TND porque esta condición es la causa genética más común de las diferencias intelectuales y el autismo.



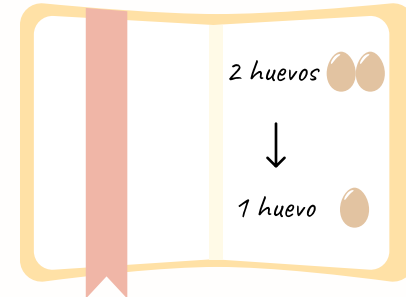
Prueba multigénica

- Las pruebas multigénicas consisten en buscar **errores ortográficos** u otras diferencias en **múltiples** ingredientes.
- Esta prueba puede ser ordenada cuando un niño tiene síntomas que son asociados con múltiples condiciones genéticas, o cuando se sospecha que una condición puede ser causada por diferencias en múltiples genes.



Microarray

- Un microarray es como buscar ingredientes **adicionales** o **faltantes**.
- Esta prueba puede ser ordenada para niños con TND, ya que muchas diferencias en el desarrollo son causadas por información genética adicional o faltante.



Secuenciación del exoma completo

- La secuenciación del exoma completo es como buscar **errores ortográficos** u otras diferencias en **todos** los ingredientes clave (exones de los genes, las partes de los genes que se utilizan directamente para producir proteínas).
- Esta es la más **completa** de estas pruebas; sin embargo, es posible que las compañías de seguros no cubren esta prueba a menos que primero se realicen otras pruebas.

Libro de recetas genéticas

¿Cómo puedo ponerme en contacto con un asesor genético?



- El proveedor de su hijo puede conectarlo con un asesor genético certificado enviando por fax un referido a Genetic Support Foundation al 844-813-3892.



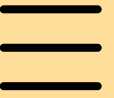
- También puede programar usted mismo una cita segura por vídeo con un asesor genético certificado visitando geneticsupportfoundation.org/appointments.

¿Tiene preguntas?



Llámenos al 1-800-364-1641

Resumen de los puntos principales



- Las diferencias en el neurodesarrollo ocurren por una variedad de razones, pero la mayor causa conocida son las **diferencias genéticas**.
- Un asesor genético puede hablar con usted sobre la historia médica y familiar de su hijo. Basado en esta información, pueden ofrecer **pruebas genéticas**.
- Las pruebas genéticas se llevan a cabo típicamente en **pasos** y requieren una extracción de sangre, una muestra de saliva o un frotis de mejilla.
- La identificación de una causa genética de los síntomas de su hijo puede proveer una serie de **beneficios** potenciales. Por ejemplo:
 - puede proporcionar un diagnóstico específico,
 - informar sobre el tratamiento y las recomendaciones de monitoreo,
 - e informar sobre las probabilidades de recurrencia en futuros niños.

Para más información:



Visite geneticsupportfoundation.org/pediatrics-genetics

How can I get connected with a genetic counselor?



- Your child's provider can connect you with a certified genetic counselor by faxing a referral to Genetic Support Foundation at 844-813-3892.
- You can also schedule a secure video appointment with a certified genetic counselor yourself by visiting geneticsupportfoundation.org/appointments.



Support Resources

- You are not alone in navigating a new diagnosis. There are many national and community-specific resources to help support you, your child, and your family.
- For child care support resources, visit www.childcare.gov
- For tips on talking to your child about diagnoses such as autism, read www.childmind.org/article/sharing-an-autism-diagnosis-with-family-and-friends
- For answers and support from other parents, find a family-led parent center in your state by visiting:
 - Family to Family Health Information Centers: www.familyvoices.org
 - Parent Training and Information Centers: www.parentcenterhub.org

Summary of main points



- Neurodevelopmental differences occur for a variety of reasons, but the largest known cause is **genetic differences**.
- A **genetic counselor** can talk to you about your child's medical and family history. Based on this information, they may offer **genetic testing**.
- Genetic testing is typically carried out in **steps** and requires a blood draw, saliva collection, or cheek swab.
- Identifying a genetic cause of your child's symptoms can provide a number of potential **benefits**. For example, it can provide a specific diagnosis, inform treatment and management recommendations, and inform estimates of recurrence in future children.

For more information:



Call us at 1-800-364-1641



Visit www.geneticsupportfoundation.org/pediatrics-genetics