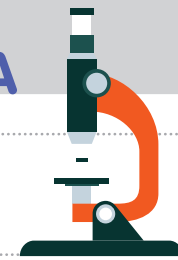


CÓMO OCURRE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR GENÉTICA



El ADN es una molécula compleja que contiene nuestro código genético. Una variante genética es un cambio en el código del ADN que altera la forma en que las células crecen o funcionan. Una variante puede causar una condición genética.

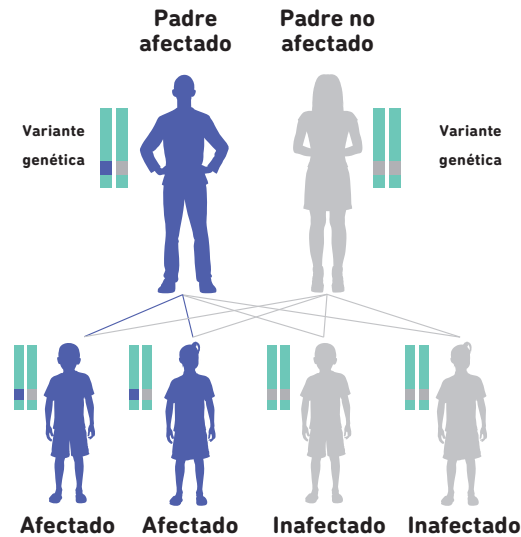
Hay dos formas en que un individuo puede adquirir una variante genética que causa una enfermedad.

- **Espontáneo:** los cambios de un gen pueden ser resultado de errores aleatorios en los procesos biológicos naturales y causar enfermedades en alguien que no tienen antecedentes familiares.
- **Heradado:** las variantes genéticas se pueden transmitir de padres a hijos.

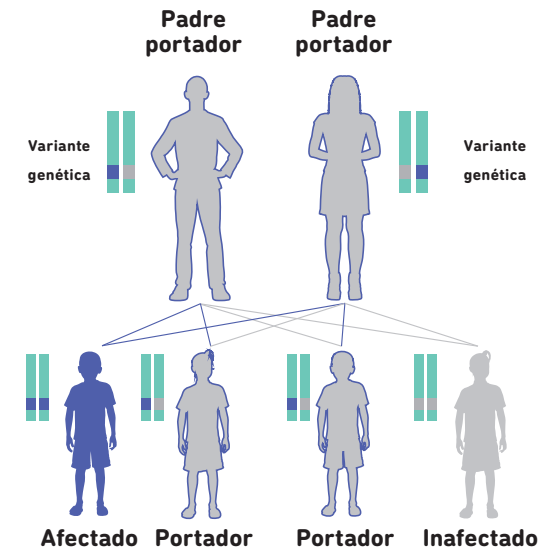
Patrones de herencia

Cada persona tiene dos copias de cada gen - una de su madre y otra de su padre. Hay cuatro formas en que una condición genética hereditaria se puede transmitir en una familia.

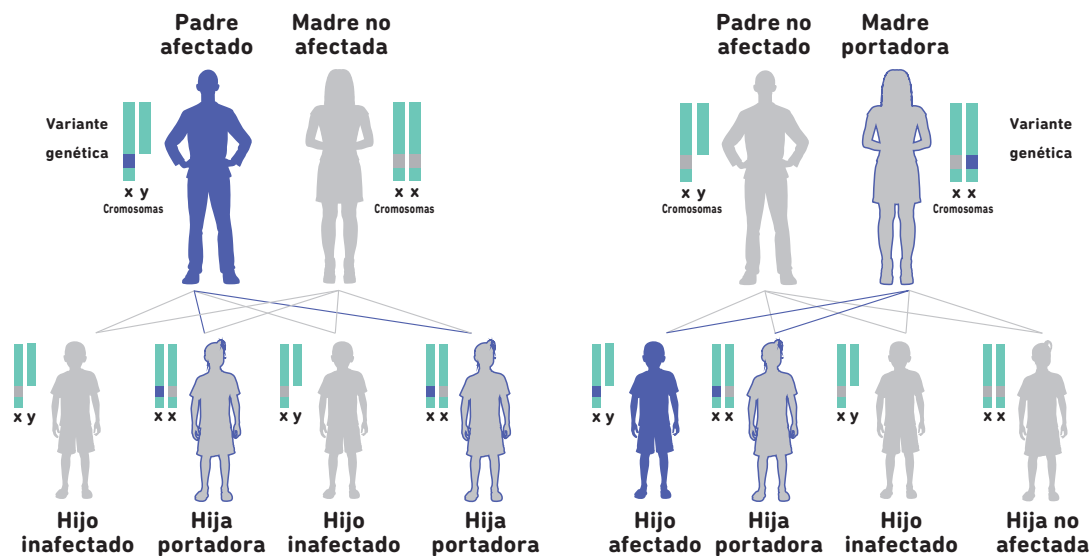
HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE



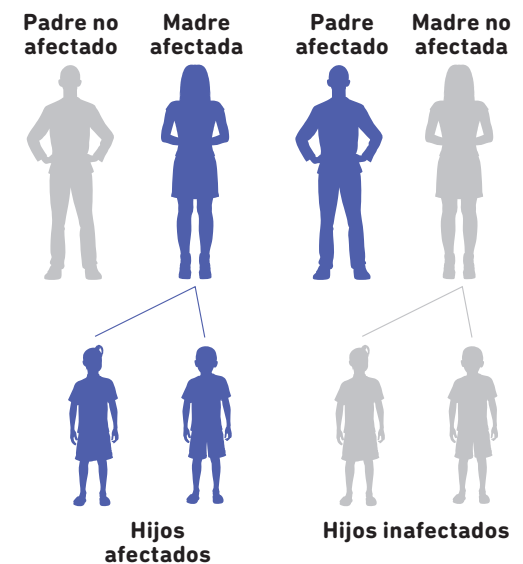
HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA



HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X



HERENCIA MITOCONDRIAL



● Este patrón de herencia no es específico del sexo. ● Este patrón de herencia es específico del sexo.

Un diagnóstico confirmado por pruebas genéticas puede ofrecer una respuesta de por qué una persona sufre síntomas, así como la causa exacta de su afección.

Las pruebas genéticas pueden:

- ▶ Permitir un diagnóstico adecuado, especialmente cuando nadie más en la familia muestra síntomas.
- ▶ Guiar el manejo de una afección que se sabe que tiene muchas causas diferentes y/o tratamientos diferentes para los mismos síntomas.
- ▶ Ayude a determinar el patrón de herencia según quién tiene la afección en la familia y decirle quién más en la familia está en riesgo de tener la misma afección.
- ▶ Determinar la elegibilidad para participar en estudios de investigación, que podrían aliviar los síntomas o conducir a una cura para la afección.

La posibilidad de someterse a pruebas genéticas es una elección que un individuo y su familia deben tomar juntos. Es importante escuchar los beneficios y contras de las pruebas genéticas para su afección o la afección en su familia de un consejero genético para que pueda tomar una decisión informada.

Lea más en mda.org/education:

- ▶ **Genética y enfermedad neuromuscular**
- ▶ **Conceptos básicos de las pruebas genéticas**

MDA's Resource Center puede ayudarlo a encontrar recursos para las pruebas genéticas. Llámanos al 833-ASK-MDA1.

Este recurso fue desarrollado con el conocimiento y especialidad de Tiffany Grider, MS, LGC de University of Iowa Hospitals and Clinics.

MDA[®] Muscular Dystrophy Association

mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
@MDAorg