



Pruebas Genéticas

Recursos:



Preguntas
frecuentes sobre la
pérdida auditiva
genética



Vídeo sobre la
genética de la pérdida
auditiva
solo en inglés



Guía para padres de
los CDC sobre
genética y pérdida
auditiva
solo en inglés



Programa Akouos
Resonate

- La pérdida auditiva congénita significa que el bebé nace con pérdida auditiva. Se produce cuando el oído no puede convertir las vibraciones sonoras en señales nerviosas. Puede ser conductiva, neurosensorial o una combinación de ambas.
- Hay tres causas de pérdida auditiva: **genética, ambiental y complicaciones del embarazo**.
- **El origen genético** se encuentra en aproximadamente el 50-60% de los casos de pérdida auditiva congénita. La pérdida auditiva genética puede presentarse como una afección hereditaria o como un evento esporádico. También puede presentarse como parte de un síndrome genético (sindrómica) o como un hallazgo aislado (no sindrómica).
 - Sindrómico (30%): asociado con otras anomalías congénitas o hallazgos médicos que involucran otros órganos o sistemas de órganos.
 - No sindrómico (70%): la pérdida auditiva se observa de forma aislada, aunque no todos los efectos sindrómicos pueden ser evidentes al nacer.
- **Factores ambientales** como los medicamentos ototóxicos pueden causar pérdida auditiva en el feto si se toman durante el embarazo, así como en el NICU. Esto se debe a que el oído continúa desarrollándose entre la semana 4 y la 30 del embarazo.
- **Las complicaciones del embarazo**, como preeclampsia, nacimiento prematuro (nacido antes de las 37 semanas), bajo peso al nacer, citomegalovirus congénito y lesiones al nacer también pueden afectar la audición del bebé.
- La asesoría genética puede guiarle en el proceso y ayudarlo a determinar si existen antecedentes familiares de afecciones como la pérdida auditiva. Un asesor genético revisa su salud y antecedentes familiares para determinar si las pruebas podrían ser útiles.
- Las pruebas genéticas para la pérdida auditiva pueden ayudar a encontrar la causa, mostrar si otros miembros de la familia podrían tenerla, guiar el tratamiento y determinar si podría volver a suceder.
- Se pueden realizar pruebas para detectar diferentes genes en diferentes lugares. Los genes analizados pueden depender de factores como si la pérdida auditiva forma parte de un síndrome, cuándo comenzó, los antecedentes familiares y otros signos de salud.
- Una prueba negativa no siempre significa que no exista una causa genética para la pérdida auditiva. Algunos genes pueden ser desconocidos aún, y a veces la prueba no ofrece una respuesta clara.
- Las pruebas genéticas se pueden realizar mediante un hisopo bucal, saliva o extracción de sangre.
- Los resultados de las pruebas genéticas normalmente pueden tardar entre 3 y 4 semanas.
- El costo de las pruebas genéticas depende de su seguro médico y si cumple con ciertas pautas. La mayoría de los seguros médicos, incluyendo Medicaid, ayudan a cubrir el costo de la prueba. Sin embargo, aún deberá pagar los copagos o deducibles. Para garantizar que el seguro cubra la prueba, los asesores genéticos solicitarán la aprobación antes de realizarla.
- El mejor momento para las pruebas genéticas suele ser cuando aparecen los primeros síntomas. Esto ayuda a encontrar un diagnóstico temprano y a planificar la mejor atención. Sin embargo, el momento puede variar según los síntomas, su gravedad, los antecedentes familiares y lo que mejor se adapte a cada familia.