

Preguntas Frecuentes Sobre Servicios de Genética en Puerto Rico



1

¿Cuál es la diferencia entre un geneticista y un(a) asesor/a genético/a?

- Un geneticista es un médico que atiende a pacientes con condiciones médicas que podrían estar relacionadas con la genética.
- Los asesores genéticos no son médicos, pero tienen varios años de estudios y formación post-universitarios en genética médica y asesoramiento. Esta educación les sirve para guiar y apoyar a los pacientes que buscan más información sobre cómo las enfermedades y condiciones hereditarias pueden afectarlos a ellos/as sus familias.



2

¿Cómo se puede ver un asesor/a genético/a?

- En Puerto Rico la profesión de asesoramiento genético no está establecida, pero algunas familias en Puerto Rico han tenido que ver a asesores genéticos por medio de la Telesalud o en los Estados Unidos.

3

¿Cómo sabré que la prueba de cernimiento neonatal de mi bebé muestra una preocupación?

- La evaluación del cernimiento neonatal permite a los profesionales de la salud identificar y tratar ciertas condiciones a tiempo, antes de que causen daños serios al bebé.
- A todos los recién nacidos en Puerto Rico se les debe hacer las pruebas de cernimiento neonatal, según lo exige la ley del Gobierno de Puerto Rico. La evaluación del recién nacido se realiza poco después del nacimiento de su bebé y, en la mayoría de los casos, mientras usted todavía está en el hospital. Todo lo que se necesita son unas gotas de sangre y una simple prueba de audición.
- Para aquellos que dan positivo, el personal del Programa de Cernimiento Neonatal se comunicará con los padres de inmediato al número de teléfono y dirección que le dieron al personal del hospital cuando se recolectó la muestra de sangre al nacer el bebé.
- Debido a que estas son pruebas de detección, puede haber falsos positivos y falsos negativos, por lo que se necesitarán más pruebas para el bebé. El personal del Programa de Cernimiento Neonatal coordinará las pruebas para confirmar el diagnóstico y otras citas necesarias con otros médicos y el pediatra. El programa de cernimiento neonatal también ayuda a las familias a obtener asesoramiento genético, evaluación nutricional y servicios sociales.



4

¿Es el autismo una condición genética y es parte del cernimiento neonatal del recién nacido?

- La prueba de cernimiento neonatal no incluye una prueba de autismo. Por lo tanto, un bebé con su prueba de cernimiento neonatal normal, puede desarrollar autismo. Los científicos no están seguros de qué causa el autismo, pero hasta el 30% de los casos pueden ocurrir por algún cambio genético. Los casos restantes son debidos a la interacción entre la genética y factores ambientales por lo tanto no se puede identificar una causa.
- Los miembros de la familia de alguien con autismo tienen una mayor probabilidad de desarrollar autismo que otras personas, pero el riesgo real puede variar dependiendo de la causa específica del autismo en la familia. Por las razones anteriores, el Colegio Americano de Genética Médica recomienda que cualquier persona con un diagnóstico de autismo reciba una evaluación por parte de un geneticista clínico.



Preguntas Frecuentes Sobre Servicios de Genética en Puerto Rico



5

¿Cómo prepararse para su cita con su proveedor?

- Tenga una lista de:
 - Especialistas de su hijo
 - Medicamentos con sus dosis
 - Preguntas y preocupaciones
- Logros o cambios que ha visto desde su última visita
- Referidos



6

¿Por qué son importantes las visitas preventivas?

- Prevenir y manejar condiciones de salud a tiempo
 - Por ejemplo: la identificación de síntomas que apunten a la necesidad de una prueba genética
- Evaluar deficiencias en el desarrollo a edad temprana
- Establecer rutinas adecuadas para el cuidado de la salud física, social, emocional de su hijo
- Bienestar mental y emocional



7

¿Qué necesito en caso de mudanza fuera de Puerto Rico?

- Originales y copias de estos documentos:
 - Certificado de Nacimiento, pasaporte o tarjeta de identificación
 - Tarjeta de Seguro social
 - Tarjeta de vacunas
 - Expediente médico
 - Diagnósticos; Laboratorios; Evaluaciones médicas; Lista de especialistas; Carta de certificación de medicamentos; Carta de certificación de servicios; Tarjeta de vacunas; Carta del médico primario certificando condiciones existentes
 - Expediente educativo
 - Diagnósticos; Evaluaciones médicas; Evoluciones educativas; Lista de especialistas; Carta de certificación de terapias; Notas; Transcripción de créditos o certificación de grado



New York Mid-Atlantic Caribbean Regional Genetics Network (NYMAC) busca facilitar que las familias encuentren genéticas y la información que necesitan.



<https://nymacgenetics.org>



facebook.com/NYMACGenetics



bit.ly/NYMACyoutube