

ESTUDIOS GENÉTICOS EN NEUROLOGÍA

Los estudios genéticos en neurología son un conjunto de pruebas que analizan el ADN de una persona para identificar mutaciones o cambios genéticos que pueden estar asociados con una enfermedad neurológica.



¿CUÁL ES LA CAUSA?



Las enfermedades neurológicas pueden tener una causa genética, ya sea heredada de los padres o de novo (que aparece por primera vez en la persona). Las mutaciones genéticas pueden afectar a genes que son importantes para el desarrollo y la función del sistema nervioso.

¿CUÁL ES SU INCIDENCIA?

**5-10/
 100.000**

La incidencia de las enfermedades neurológicas de origen genético varía mucho. Algunas son muy raras, mientras que otras son más comunes. Por ejemplo, la enfermedad de Huntington es una enfermedad neurodegenerativa rara con una incidencia de aproximadamente 5-10 por cada 100.000 personas.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?



- Análisis del cariotipo: permite identificar anomalías cromosómicas.
- Hibridación fluorescente in situ (FISH): detecta cambios en la estructura de los cromosomas.
- Secuenciación del ADN: permite identificar mutaciones en genes específicos.
- Exoma completo: secuencia la totalidad de las regiones codificantes del genoma.

¿CÓMO AYUDA SU ESTUDIO AL ESPECIALISTA MÉDICO?



Los estudios genéticos pueden ayudar al especialista médico a confirmar un diagnóstico y determinar el riesgo de desarrollar una enfermedad genética. Además, permite seleccionar el tratamiento más adecuado y pronosticar la evolución de la enfermedad.

¿EN QUÉ CASOS ESTÁ INDICADO?

- Sospecha de trastorno neurológico de origen genético. Como el síndrome de X frágil o el síndrome de Down.
- Antecedentes familiares de una enfermedad neurológica.
- Retraso en el desarrollo o discapacidad intelectual.
- Epilepsia.
- Trastornos del movimiento.
- Demencias.
- Enfermedades neurodegenerativas.



**INSTITUTO
BERNABEU** **ib**



Dr. Jose A. Ortiz