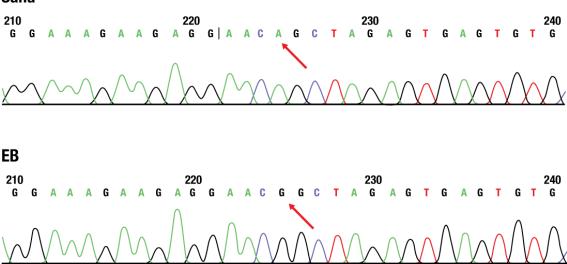
## **ANÁLISIS GENÉTICO**

Para obtener un diagnóstico genético se necesita una muestra de sangre de la persona con EB (caso índice). En muchos casos también se requiere una muestra de los progenitores ya que el estudio genético complementario ayudará a confirmar la mutación causante de la enfermedad, así como el tipo de herencia.

El ADN contiene toda la información genética de nuestro cuerpo. Consiste en aproximadamente 25.000 genes, cada uno con su secuencia única que dará lugar a una proteína con una función específica. La secuencia del ADN cuenta de 4 letras (A, T, G, C) que se van repitiendo formando el texto único y particular de cada gen. Cuando hay variaciones en este texto, las consecuencias a nivel de proteína pueden resultar en una enfermedad.





Ejemplo de los datos generados por Secuenciación Sanger (SS). El panel superior muestra una secuencia de ADN de una persona sana, y el panel inferior una secuencia de ADN de una persona con EB. Las flechas rojas señalan el cambio de una "A" en el ADN sano por una "G" en la secuencia de la persona con EB. Este cambio es la mutación o variante causante de la EB en esta persona.

(Imagen adaptada de DEBRA INTERNATIONAL)

Estas variaciones o mutaciones se pueden encontrar mediante la **técnica de** secuenciación Sanger (SS), cuando solamente miramos un gen específico, o bien por Secuenciación masiva (Next Generation Sequencing o NGS) que es capaz de analizar muchos genes al mismo tiempo. Esta última tecnología ha permitido acortar los tiempos para obtener resultados, pero aún así, se requiere de personal científico, bioinformático y médico (genetistas) para poder interpretar los resultados.

## Qué información debería recibir una vez tenga los resultados de las pruebas diagnósticas?

Una vez se tienen los resultados de las pruebas diagnósticas junto con la observación clínica, se tiene que transmitir la información a la persona con EB o sus familiares. El laboratorio u Hospital debería evitar entregar los informes diagnósticos directamente al paciente o familia. Esto es para evitar malinterpretaciones ya que los informes son presentados en términos científico-médicos. El personal médico especializado o una visita de asesoramiento genético (con genetistas) deberían ser las vías por las cuales se transmitan los resultados. Con el asesoramiento genético y la visita médica se resolverían dudas como:

- o Qué es la EB
- o Patrón de herencia familiar
- o Explicación de los resultados de las pruebas diagnósticas
- o Predicción de la severidad de la enfermedad
- Opciones de planificación familiar
- Opciones de diagnóstico prenatal/preimplantacional