

¿Qué es el ADN?

Nuestra información genética o ADN, es una molécula que contiene el código de las funciones del cuerpo. Las partes específicas del ADN se llaman “genes”. Los genes proporcionan instrucciones para llevar a cabo las funciones específicas del cuerpo. Por ejemplo, algunos genes son importantes para informar la función correcta de los riñones, mientras que otros son importantes para la función normal de los pulmones.



Nuestro ADN se hereda o transmite de padres a hijos. Heredamos la mitad de nuestro ADN de cada padre. Esto significa que tenemos dos copias de cada gene, una de la madre y otra del padre

¿Qué es la investigación genética?

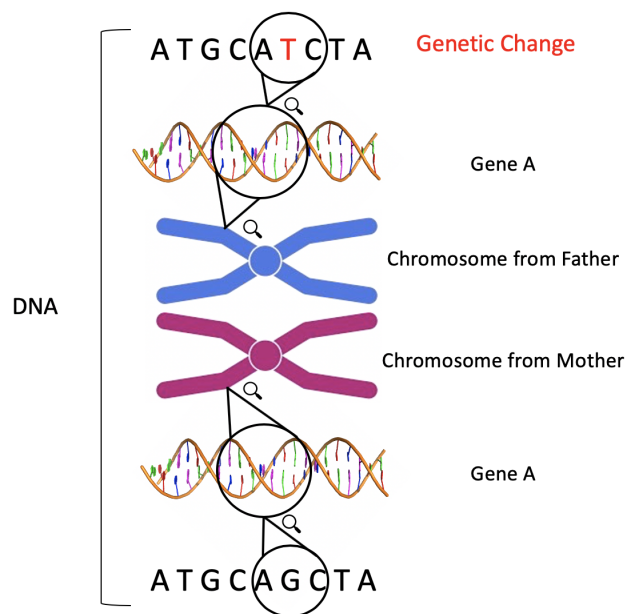
El propósito de la investigación genética, como este estudio, es adquirir **NUEVOS** conocimientos sobre los factores genéticos que pueden ayudar a los médicos a tratar mejor a los pacientes en el futuro.

Al participar en un estudio de investigación, estás contribuyendo al conocimiento de tu enfermedad. Esto ayuda a mejorar la atención de la salud para las generaciones futuras, pero, en la mayoría de los casos, no te beneficiará a ti directamente por participar.

A veces la investigación genética puede descubrir información importante para tu salud, pero dicha información tiene que ser verificada mediante **pruebas genéticas clínicas**.

¿Qué son las pruebas genéticas clínicas?

Las pruebas genéticas clínicas son pruebas médicas que examinan las enfermedades genéticas conocidas. Cuando se hace una prueba genética clínica, se asocia con tu información personal y sus resultados se añadirán a tu expediente médico. Tú siempre puedes obtener una prueba genética clínica separada de este estudio de investigación.



¿Quién puede participar en este estudio de investigación?

Las personas o familiares de las personas que tienen un problema médico que pueda ser debido a factores genéticos (como condiciones cardíacas, hepáticas, endocrinas, pulmonares o renales). Los niños y los adultos son elegibles para este estudio.

¿Qué conlleva el participar en la investigación genética?

- Compartir tu historial personal y familiar
- Permitirnos revisar tus expedientes médicos
- Proporcionar una muestra de ADN (por lo general, de sangre)
- Podemos pedir otras muestras o estudios de imágenes para ayudar a entender tu condición
- Contestar unas encuestas si nos ponemos en contacto contigo para informarte que hemos encontrado un cambio genético (solo si eliges conocer dichos resultados).

¿Conoceré los resultados de este estudio?

Tendrás la opción de que se pongan en contacto contigo si encontramos un cambio genético que pueda ser importante para tu salud. Esto puede ser un cambio genético que:

- Cause una condición médica que ya tienes
- Aumente el riesgo de tener una condición médica que aún no tienes.

Tú indicarás tu opción cuando entres en el estudio. El período de tiempo para recibir los resultados genéticos no se puede predecir y puede llevar mucho tiempo. Si identificamos un cambio genético y tú eliges que nos pongamos en contacto contigo te ofreceremos confirmar los hallazgos genéticos usando una prueba genética clínica.

Si no identificamos un cambio genético, no informaremos a los participantes ya que continuaremos buscando las causas genéticas.

Los Estudios genéticos de los trastornos constitucionales del Centro de Medicina de Precisión y Genómica tienen como objetivo aumentar el conocimiento de los factores genéticos que ponen a las personas en riesgo de enfermedades frecuentes como los trastornos de corazón, de hígado, endocrinos, de pulmón o de riñón. Esperamos que el conocimiento obtenido mediante este estudio nos ayude a mejorar la atención médica al contribuir a una mejor prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades.

¿Qué es la medicina de precisión?

La medicina de precisión es una extensión de los métodos tradicionales para entender y tratar las enfermedades. Incorpora el perfil único genético, el medio ambiente y demografía de cada persona con el fin de ofrecer recomendaciones personalizadas para su atención de salud.

¿Qué pasa si deseo participar o tengo más preguntas?

Estaremos encantados de reunirnos con usted y contestar a todas sus preguntas, proporcionarle más detalles e invitarle a participar en el estudio. Si está interesado, póngase en contacto con nosotros por correo electrónico a cpmg_info@cumc.columbia.edu o por teléfono llamando al 212-851.4927.

<http://columbiamedicine.org/cpmg/>



Estudios genéticos de los trastornos constitucionales

INFORMACIÓN PARA LOS PACIENTES



El objetivo de este estudio es conocer la relación entre los factores genéticos y el desarrollo de las condiciones médicas.