

Prueba Genética para la Hemofilia A

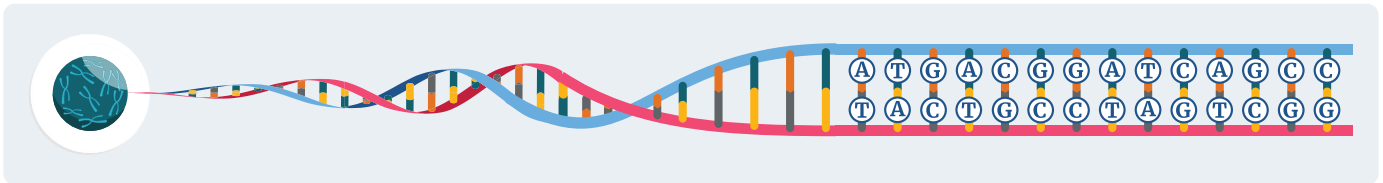
¿Qué es la Hemofilia A?

La Hemofilia A es un **trastorno genético de pérdida de sangre** causado por niveles bajos del factor VIII, una proteína necesaria para la coagulación normal de la sangre.

Cuando los niveles del factor VIII son bajos, los coágulos son frágiles y la hemorragia es más difícil de controlar.

¿Qué es el ADN?

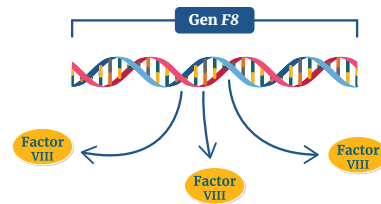
El ADN es la molécula que está dentro de las células, que contiene instrucciones sobre nuestro cuerpo. El ADN está formado por secuencias de bases químicas representadas por letras llamadas nucleótidos: A, T, C y G. El orden de estas letras forman la secuencia del ADN.



¿Qué son los Genes?

A las secciones de ADN que contienen instrucciones sobre las proteínas se las denomina **genes**.

El gen F8 forma la proteína de factor VIII.



¿Qué es la Variante de ADN?

A las diferencias del ADN se las denomina **variantes**. Hay diferentes tipos de variantes de ADN.

Variante de Nucleótido Simple



A un cambio de una letra se lo denomina una **variante de nucleótido simple**.

Eliminación



A una secuencia faltante se la denomina **eliminación**.

Inserción

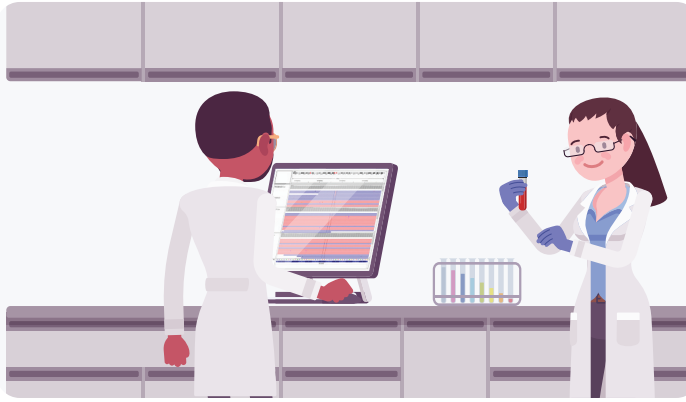


A una secuencia adicional se la denomina **inserción**.

Inversión



Cuando se rompe un segmento de ADN y se vuelve a unir sola, ocurre una **inversión**. Las inversiones de F8 son la causa más común de hemofilia A severa.



¿Qué es un Genotipo?

Un **genotipo** es una variante de ADN que causa enfermedades o cambia otra cosa de una persona, por ejemplo el color de ojos.

Análisis Genéticos

Se puede encontrar un genotipo de hemofilia en >98% de las personas con hemofilia A. Deben realizarse análisis en laboratorios experimentados. Se requieren métodos de detección especiales para algunos tipos de variantes que causan hemofilia, por ejemplo inversiones de *F8*.

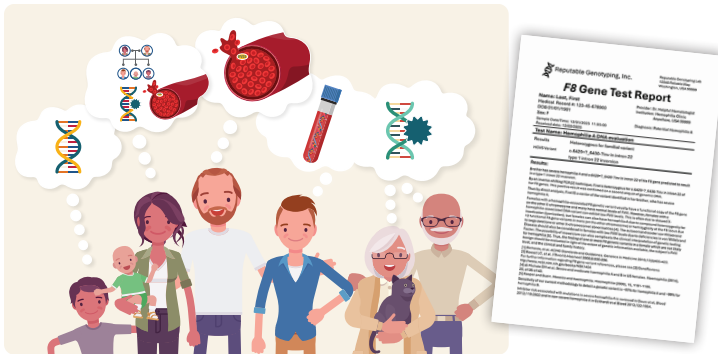
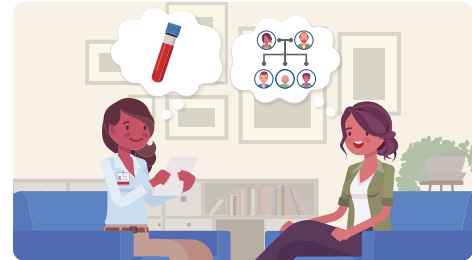
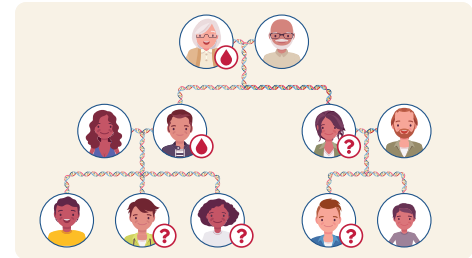
Asesoramiento Genético

Se recomienda asesoramiento genético a personas que se realizan estudios genéticos.

El asesoramiento genético ayuda a las personas

- a comprender cómo la hemofilia podría afectarlos,
- a que tengan sentido los resultados de sus análisis y
- a pensar en lo que podrían significar los resultados para su familia.

El asesoramiento genético también ayuda a las personas a prepararse para otras posibilidades, por ejemplo a descubrir algo imprevisto que no haya sido el motivo del estudio.



Resultados de los Estudios Genéticos

Los resultados de los estudios genéticos se proporcionan en un informe. El laboratorio puede informar:

- Un genotipo que claramente causa hemofilia
- Una variante de ADN en la que hay incertidumbre sobre si causa hemofilia o no
- Que no se detectó ningún genotipo.

Los resultados de los estudios deben compartirse con médicos, miembros de la familia y cualquier otra persona que pueda necesitar conocerlos.

¿Dónde Puedo Obtener Más Información?

Para descubrir más sobre la HARP:

<https://harpf8.org/>

Para más información sobre la hemofilia:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1404/>

Para encontrar un Asesor Genético:

<https://findageneticcounselor.nsgc.org/>



<https://harpf8.org>