



AUTISMO



¿CUÁNDO CONSULTAR AL ESPECIALISTA EN GENÉTICA?

El **Médico Especialista en Genética** evalúa si el **autismo** tiene una **base genética específica**, guiando el **tratamiento** médico, **preventivo** y mejorando el **pronóstico** a futuro.

¿POR QUÉ SE NECESITA UNA EVALUACIÓN GENÉTICA?

El autismo frecuentemente tiene una **base genética**. Existen **cientos de genes asociados a autismo**, con distintas manifestaciones y **ningún caso es igual a otro**.



En el 30-40% de los casos se identifica la causa genética



Conocer la causa permite personalizar el manejo



Y anticiparnos a algunos problemas de salud

No siempre se encuentra una causa genética, pero encontrarla puede cambiar el manejo.

EL PRIMER PASO NO ES UNA PRUEBA DE ADN

La **evaluación genética del autismo comienza con una consulta** con el médico especialista en genética, donde se analiza lo siguiente:

Antecedentes familiares

Se construye un árbol genealógico con la historia familiar para detectar patrones hereditarios.

Exploración física

Se buscan rasgos faciales, marcas en la piel o diferencias físicas que nos den pistas de una causa genética.

Historia clínica

Se evalúa su neurodesarrollo, los antecedentes médicos y otros problemas de salud asociados.

Estudio genético dirigido

Se elige la prueba más adecuada, lo que aumenta la precisión, reduce la espera y evita gastos innecesarios.

¿CUÁNDO ENVIAR A GENÉTICA?

La presencia de cualquiera de los siguientes hallazgos sugiere un posible **autismo con base genética identificable**:

Neurodesarrollo

- Pérdida de habilidades adquiridas: comunicarse, caminar, correr, escribir, alimentarse, control de esfínteres. (Regresión)

Características físicas

- Una cabeza notablemente pequeña o grande, bajo tono muscular, rasgos faciales inusuales o diferente a los padres, estatura más baja o más alta que lo esperado para la edad

Comorbilidades

- Problemas auditivos / visuales
- Crisis convulsivas o de ausencia
- Alteración de la coordinación o marcha
- Tono muscular bajo / dificultad para tragar
- Baja energía / cansancio / desmayos
- Problemas cardiacos / palpitaciones
- Deficit de atención e hiperactividad
- Insomnio / problemas con el sueño
- Obesidad / enfermedad endócrina
- Estreñimiento / diarrea frecuente
- Discapacidad intelectual / Demencia
- Malformaciones (soplos, renales, etc)

Antecedentes familiares

- Más de una persona afectada en la familia
- Familiares con dificultad para embarazarse o con varias pérdidas de embarazo

Un diagnóstico preciso ayuda a identificar necesidades médicas y ofrecer intervenciones dirigidas.



¿CÓMO INFORMAR A LOS PADRES?

Explícales que una evaluación genética puede ayudar a:

- Entender mejor el diagnóstico para saber cómo ayudar
- Detectar condiciones de salud que no se habían diagnosticado
- Identificar riesgo de otras condiciones de salud (Ej. epilepsia)
- Brindar información útil para toda la familia

Pide hablar con ellos sobre tus observaciones, en un lugar cómodo donde puedan platicar con calma. Puedes abrir la conversación con:

“Para entender mejor las necesidades de [su hijo], sería recomendable una evaluación más completa. Una valoración genética podría aportar información útil para su manejo.”

