

La enfermedad renal mediada por el *APOL1*: conecte con un orientador genético



Todos tenemos el gen *APOL1* (apolipoproteína L1).



Sin embargo, las mutaciones (es decir, alteraciones o variaciones) del gen pueden aumentar la probabilidad de tener enfermedad renal en las personas de ascendencia originaria de África Central u Occidental (lo que podría incluir a personas que se identifican como negras, afroamericanas, afrocaribeñas o latinas). Los médicos llaman a esto "enfermedad renal mediada por el *APOL1*" (ERMA).

Si se está planteando hacerse un análisis genético o se enteró de que usted o un familiar tienen las mutaciones del gen *APOL1*, un orientador genético podría ser un magnífico recurso.

Infórmese sobre el análisis de las mutaciones del gen *APOL1* causantes de la ERMA.

Los genes (incluidas sus mutaciones) pasan del padre y la madre a los hijos. Todos tenemos dos copias de cada gen: una del padre y otra de la madre. Algunas personas presentan mutaciones en una de las copias del gen *APOL1* o en ambas.

Beneficios del análisis genético

En los análisis genéticos se buscan las mutaciones (alteraciones o variantes) del ADN. El análisis genético es la única forma de determinar si una persona tiene la variante del *APOL1* en una de las copias del gen o en ambas.

Los resultados:

- Lo/a ayudarán a usted a conocer la causa de su enfermedad renal.
- Los ayudarán a usted y a su equipo de atención médica a estar al tanto de la progresión de la enfermedad y a elaborar un plan que facilitará el control de su salud y la búsqueda de posibles ensayos clínicos con los que probar otras opciones de tratamiento.
- Lo/a ayudarán a usted a conversar con sus familiares acerca de posibles complicaciones médicas.

Un análisis genético es una prueba médica.

Es posible que los resultados se incorporen a su expediente médico, igual que se hace con los análisis de sangre.

Cómo obtener la orientación y la educación correctas

Si decide hacerse el análisis genético, los expertos recomiendan que sea con un orientador genético. Un **orientador genético** es un profesional de la salud que tiene capacitación especial en genética y orientación. Este orientador lo/a puede ayudar:

- A decidir si le conviene hacerse un análisis genético.
- A interpretar los resultados del análisis genético y determinar las opciones de tratamiento.
- A sobrellevar las emociones que surjan en el proceso del análisis.
- A referirlo/a a otros médicos o a grupos de apoyo u organizaciones de pacientes, así como a ensayos clínicos
- A saber si sus familiares están afectados y conocer la mejor forma de hablar con ellos sobre su probabilidad de tener enfermedad renal.

Podrá ver al orientador genético en persona acudiendo a un centro médico o mediante una consulta de telemedicina.



Cómo encontrar un orientador genético

Una vez que reciba los resultados del análisis es importante que programe una cita con un orientador genético para revisarlos juntos. También puede ver al orientador genético **antes del análisis** para que lo/a ayude a decidir si se hace el análisis.

La mejor forma de encontrar un orientador genético es pedirle a su médico que lo/a refiera a uno. Algunos consultorios médicos y laboratorios de análisis genéticos ofrecen servicios de orientación genética.

Si su médico no puede darle un referido, usted tiene las siguientes opciones:



Buscar un consultorio cercano a través del American College of Medical Genetics and Genomics (Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica):

clinics.acmg.net



Buscar un orientador genético a través de la National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Orientadores Genéticos):

findageneticcounselor.nsgc.org



Comuníquese con su aseguradora para que le indiquen orientadores genéticos que estén cubiertos por su plan.

Prepárese con antelación

Reúna la información que pueda pedirle el orientador, como por ejemplo:

- Sus antecedentes médicos
- Información sobre trastornos genéticos u otros problemas destacables de salud que se hayan diagnosticado en su familia
- Copia de los resultados de los análisis genéticos realizados a parientes (si están disponibles)



Piense en las dudas que le conviene consultar, como por ejemplo:

- ¿Qué tipo de información me puede dar el análisis genético?
- ¿Cómo puede un análisis genético ayudarme a conocer mejor un riesgo genético?
- ¿Cuáles son las ventajas y los inconvenientes de hacerse un análisis genético?
- Si tengo un familiar con mutaciones del gen *APOL1*, ¿cuál es mi probabilidad de tenerlas también?
- Si tengo mutaciones del gen *APOL1*, ¿corren riesgo mis familiares?
- ¿Puedo pasar esta mutación génica a mis hijos?
- Si me entero de que tengo mutaciones del gen *APOL1*, ¿qué debo hacer?
- ¿Incorporarán los resultados y la interpretación de mi análisis a mi expediente médico electrónico?

¿Pueden usarse en mi contra los resultados de mis análisis genéticos?

Existen leyes que lo/a protegen de la discriminación por motivos genéticos. Se produce una discriminación por motivos genéticos cuando un empleador o una aseguradora tratan de manera diferente a una persona por tener una mutación génica que causa una enfermedad o aumenta el riesgo de tenerla.

Según la ley federal contra la discriminación basada en la información genética (*Genetic Information Nondiscrimination Act*, GINA), es ilegal que los empleadores y las aseguradoras médicas discriminen a las personas por los resultados de los análisis genéticos:

- Las aseguradoras médicas no pueden denegarle la cobertura ni cobrarle más
- Los empleadores no pueden usar los resultados a la hora de decidir si lo contratan o lo promueven

La GINA no protege la posibilidad de contratar un seguro de vida, de discapacidad o de cuidados crónicos. Si su empleador tiene menos de 15 empleados, también estará exento de las protecciones estipuladas por la GINA. Si está asegurado/a a través del Gobierno federal o de las fuerzas armadas, la GINA no rige para su caso. Algunos estados tienen otras leyes que aumentan la protección. Verifique si ese es el caso de su estado.

¿Cubre el seguro médico el costo del análisis genético y la orientación genética?

Muchos planes de seguro médico cubren (es decir, pagan) el costo del análisis genético cuando el médico lo recomienda. Dependiendo del tipo de análisis, el costo puede oscilar entre menos de \$100 y más de \$2,000.

Antes de hacerse un análisis genético, llame a su aseguradora para aclarar dudas sobre los costos; por ejemplo:

- **¿Cubre mi plan el análisis genético y la orientación genética?**
 - En ese caso, ¿qué servicios están cubiertos? ¿Qué servicios no están cubiertos?
- **¿Necesitaré un referido para ver a un especialista?** Un referido es una autorización del médico de cabecera o del plan de seguro médico para consultar con otro médico.
- **¿Necesitaré autorización previa para poder hacerme un análisis genético?** Una autorización previa es un permiso de la aseguradora para poder recibir ciertos servicios de atención médica (por ejemplo, tratamientos o equipos médicos). Si no recibe la autorización antes de los servicios, es posible que la aseguradora no le cubra los costos. También se la llama preautorización o aprobación previa.
- **Cuáles son los costos que conlleva mi plan; por ejemplo:**
 - **¿Hay deducible?** Es la cantidad que usted paga antes de que el seguro empiece a pagar los costos.
 - **¿Hay copago?** Es la cantidad que usted paga cada vez que recibe un servicio de atención médica (por ejemplo, una consulta médica o la dispensación de un medicamento de receta).
 - **¿Hay límite de costos de su bolsillo?** Es lo máximo que usted pagará al año por servicios cubiertos. Una vez alcanzada esta cantidad, la aseguradora pagará todos los costos de los servicios cubiertos.



Un orientador genético o un trabajador social podrán hablarle sobre los costos y el seguro. También podrían conocer programas (por ejemplo, inscribirse en un ensayo clínico) que cubran el costo del análisis genético si su seguro no lo paga o usted no tiene seguro.



Otra opción es hacerse el análisis genético directamente en una empresa de

arkanalabs.com/services/apol1

natera.com/renasigh

labcorpapol1test.com

Estas empresas aceptan seguros y algunas ofrecen análisis gratuitos del APOL1 a personas que cumplen ciertos requisitos.
También se puede pagar el análisis de su propio bolsillo.