

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 afroamericanos, afrocaribeños o latinos). Los médicos llaman a esto "enfermedad renal mediada por el *APOL1*".

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

Infórmese sobre el análisis genético de la variante del *APOL1*

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 ayudarán a entender que usted no es culpable por haber contraído la enfermedad renal. Usted podría haber tenido propensión a contraer la enfermedad renal debido a sus genes, no a sus hábitos.
- 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 facilite el manejo de su salud.
- Los motivarán a usted y a sus proveedores a tomar medidas de protección renal.
- Facilitarán la comunicación entre usted y sus familiares en relación con su salud.

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. El orientador lo puede ayudar:

- A decidir si le conviene hacerse un análisis genético
- A entender los resultados del análisis genético y las opciones de tratamiento
- A sobrellevar las emociones que surjan en el proceso del análisis
- A derivarlo 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 consultar al orientador genético mediante una cita presencial en un centro de salud o mediante una cita 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 ayude a decidir si se hace el análisis.

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

Si su médico no puede derivarlo, usted tiene las siguientes opciones:



Buscar una clínica cercana 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 buscar los orientadores genéticos que estén cubiertos por su plan.

Prepárese con antelación

Junte 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 está disponible)



Piense en las dudas que 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*, ¿qué riesgos corren mis familiares?
- ¿Puedo pasar esta mutación génica a mis hijos?
- Si me entero de que tengo mutaciones del gen *APOL1*, ¿qué debo hacer?

Preguntas frecuentes sobre los análisis genéticos

¿Cubre el seguro médico el costo de los análisis genéticos?

Muchos planes de seguro médico cubren (es decir, pagan) el costo de los análisis genéticos cuando el médico los 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 los análisis genéticos y la orientación genética?**
 - En caso afirmativo, ¿qué servicios están cubiertos? ¿Qué servicios no están cubiertos?
- **¿Necesitaré una derivación si deseo ver a un especialista?** Una derivación es una autorización del médico de cabecera o del plan de seguro para consultar con otro médico.

- **¿Necesitaré autorización previa para poder recibir ciertos servicios de atención médica?** 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 que 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:
 - **¿Deducible?** Es la cantidad que usted paga antes de que el seguro empiece a pagar los costos.
 - **¿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).
 - **¿Máximo de gastos de bolsillo (out-of-pocket)?** 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 análisis, como por ejemplo:

[invitae.com](https://www.invitae.com)

[natera.com/renasight](https://www.natera.com/renasight)

Estas empresas aceptan seguros o el pago personal del análisis. También ofrecen orientación genética antes y después del análisis.

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

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

La ley federal contra la discriminación basada en la información genética (*Genetic Information Nondiscrimination Act*, GINA) ilegaliza 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 legislación federal **no** protege de la discriminación por motivos genéticos en otros tipos de seguro (por ejemplo, los seguros de vida, de discapacidad o de cuidados crónicos), aunque la legislación estatal podría proteger contra la discriminación por motivos genéticos en esos otros tipos de seguro. Además, ni quienes están con empleadores de menos de 15 trabajadores ni quienes están en las fuerzas armadas de los Estados Unidos están amparados por la GINA.