



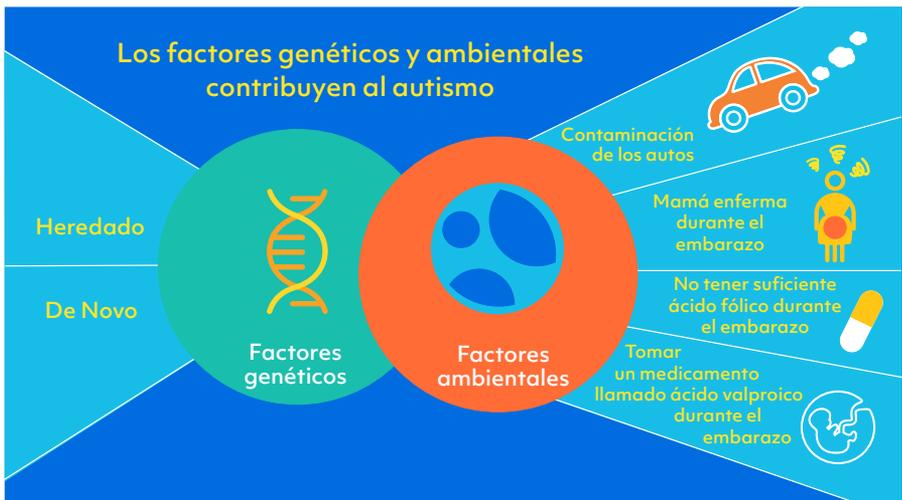
# Para entender SPARK y la genética



# Lo más importante que debe saber sobre la genética del autismo y el SPARK

## Hay muchas causas para el autismo

- La genética es una de las posibles causas.
- También pueden intervenir factores ambientales.
- La investigación es importante para descubrir causas desconocidas.



## ¿Cuántos participantes de SPARK recibirán resultados genéticos?

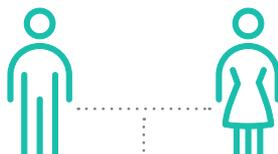


Esperamos encontrar cambios genéticos relacionados con el autismo en aproximadamente 1 de cada 10 personas con diagnóstico de autismo.

Se espera que este número aumente con el tiempo. Uno de nuestros principales objetivos es encontrar más cambios genéticos relacionados con el autismo. El número de genes relacionados con el autismo en la **lista de genes de SPARK** aumentará a medida que se incorporen más personas. Volveremos a analizar nuestros datos a medida que el estudio encuentre nuevos genes. Esto significa que las personas que no han recibido un resultado genético podrían obtenerlo en el futuro.

# Hay diferentes formas en que los genes pueden estar relacionados con el autismo.

## Cambios genéticos nuevos/de novo



El cambio genético se produce en el óvulo o en el espermatozoides o después de la fecundación

Niño con cambio genético en el gen del autismo



Padre no afectado

Madre portadora

XY



XX\*



## Cambios genéticos ligados al cromosoma X

XX



Mujer no afectada

XX\*



Mujer portadora

X\*Y



Varón con cambio genético en el gen del autismo

XY



Varón no afectado

## Cambios genéticos recesivos



## Lo que hemos aprendido de la investigación genética de SPARK

Hemos encontrado cambios genéticos relacionados con el autismo en aproximadamente el 10 % de los individuos con autismo inscritos en SPARK. Antes de devolver los resultados a los participantes, SPARK confirma sus hallazgos con un laboratorio clínico.

Los individuos con cambios genéticos de novo, o nuevos, son más propensos a tener discapacidad intelectual, convulsiones y defectos de nacimiento. En este momento, los individuos con estas características son más propensos a tener un cambio genético relacionado con el autismo.

Con el tiempo, esto puede cambiar a medida que encontremos más cambios genéticos relacionados con el autismo.



---

**@SPARKforAutism**

---

© Simons Foundation  
Última actualización, agosto de 2019

