



¿Cómo analiza SPARK el ADN de los participantes?



Descubra el recorrido de su ADN desde la muestra de saliva hasta los resultados genéticos.



Pueden transcurrir varios años hasta que nos comuniquemos con usted con relación a su muestra de ADN. Describimos cada paso del proceso y su cronograma en este documento.

1.



Envía la muestra de saliva al laboratorio



Duración: de 1 a 2 semanas



2.



Los científicos aíslan el ADN de la saliva



Duración: 2 semanas



Dónde: centro externo



No se pueden procesar del cinco al diez por ciento de las muestras.

Esto se debe a que etiquetan las muestras de forma incorrecta. O a que no había suficiente saliva para aislar el ADN. En estos casos, SPARK le enviará otro kit para toma de muestras de saliva.

3.



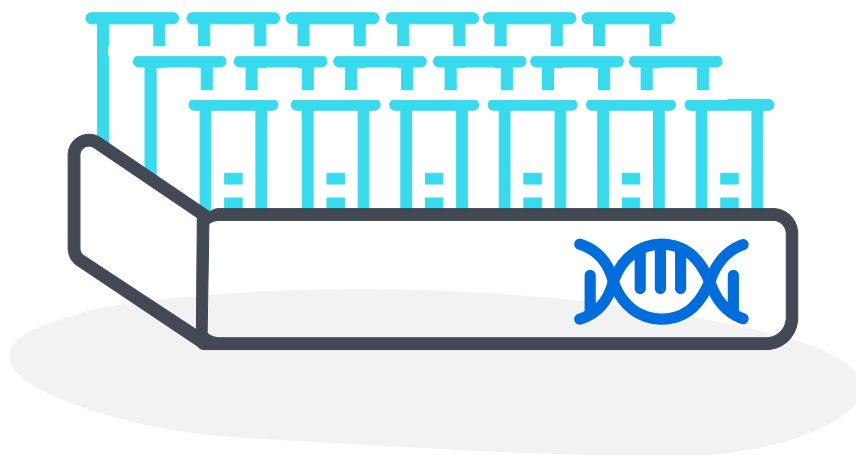
Se recolectan las muestras de ADN para realizar el análisis



Duración: de 2 a 4 meses



Dónde: centro externo



Este proceso solía llevar mucho más tiempo, entre 3 y 9 meses. El motivo de esto era porque SPARK debía recopilar lotes de 15 000 muestras para poder analizar el ADN. Sin embargo, ya no es el caso.

4.



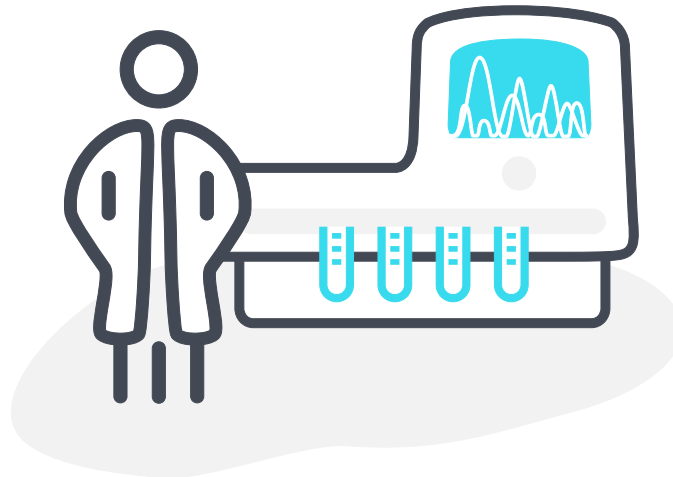
El ADN se lee letra por letra, proceso que se demonima secuenciación



Duración: 9 meses



Dónde: centro externo



- No se pueden secuenciar alrededor del dos a tres por ciento de las muestras, probablemente por contaminación o etiquetado incorrecto. En estos casos, SPARK le enviará otro kit para toma de muestras de saliva.
- El tipo de secuenciación se llama secuenciación del exoma. Esto significa que los científicos leen las partes del ADN que producen proteínas.

5.



SPARK recibe los datos de la secuencia de un laboratorio externo y los analiza en busca de cambios en el ADN



Duración: de 4 a 6 meses



Dónde: SPARK



- Las modificaciones en el ADN pueden incluir cambios nuevos o hereditarios. Estos cambios afectan una sola letra del ADN o abarcan muchas letras, lo que se conoce como variaciones en el número de copias.
- Los programas de computación analizan el ADN para detectar diferentes tipos de cambios. El proceso involucra enormes cantidades de datos: un petabyte o un millón de gigabytes. Esto puede llevar mucho tiempo. Como comparación, se necesitarían 2000 años para escuchar un petabyte de música en archivos MP3.
- El personal de SPARK y los expertos científicos que colaboran con SPARK buscan diferentes tipos de cambios. A continuación, SPARK compila los resultados.
- Las herramientas automáticas son capaces de encontrar alrededor de la mitad de los cambios en el ADN. Los científicos analizan los casos más difíciles de forma manual, un proceso que puede llevar muchas horas.

6.



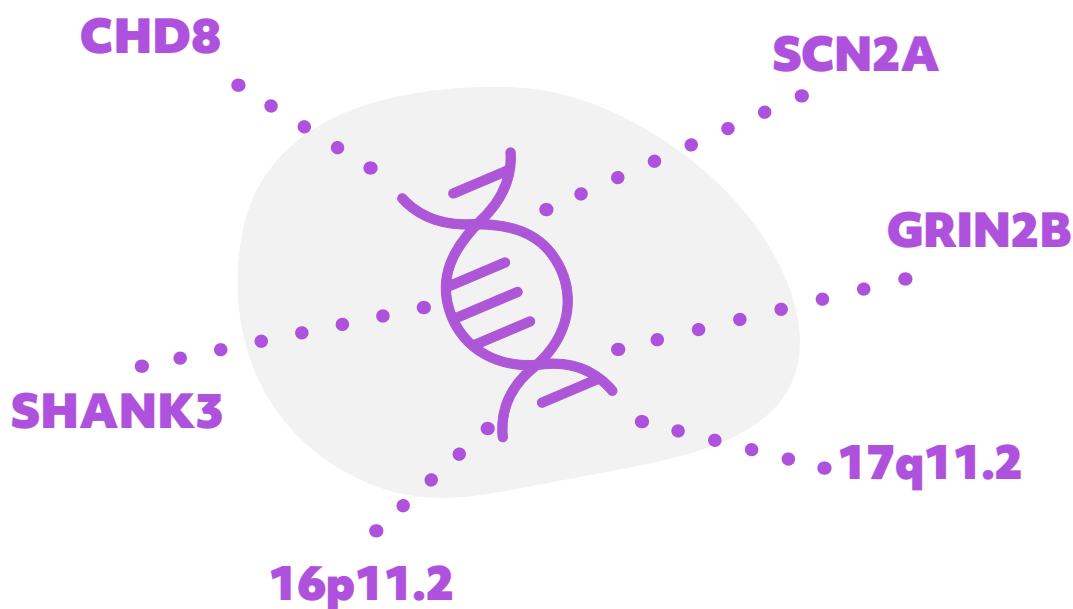
Los científicos se limitan a los cambios del ADN que se encuentran en los genes o las regiones previamente enmarcadas en la lista de SPARK. Los genes de esta lista se han relacionado con el autismo en muchas personas sin parentesco.



Duración: de 3 a 6 meses



Dónde: SPARK



Más información 

Lista de genes de SPARK

bit.ly/SPARKGeneList

¿Qué caracteriza a un gen del autismo?

bit.ly/WhatMakesAnAutismGene

7a.



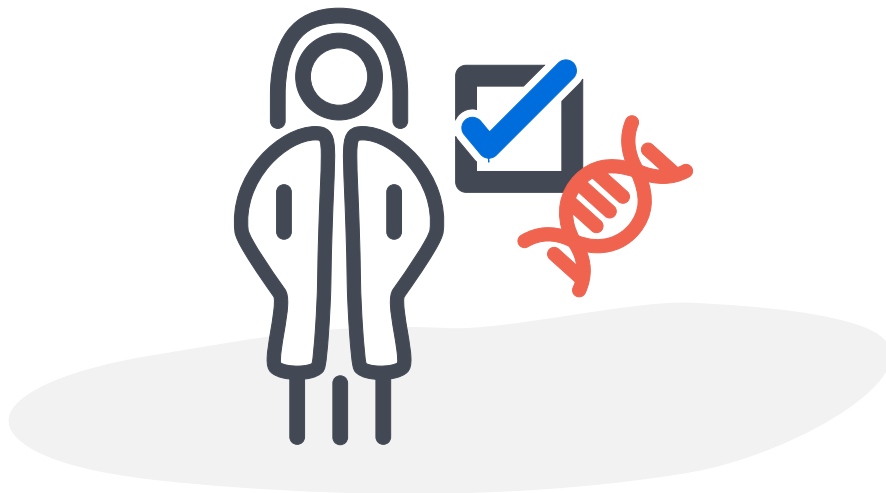
Si se descubre que un cambio en un gen se asocia con el autismo, un laboratorio de genética clínica vuelve a analizar su ADN y confirma el resultado.



Duración: 3 meses



Dónde: centro externo



- Algunos cambios en los genes producen una copia defectuosa del gen. Otros modifican la manera en la que este actúa. Y pueden también afectar a muchos genes.
- Los resultados preliminares sugieren que aproximadamente el 10 por ciento de los participantes recibirá un resultado genético. Esta cifra aumentará a medida que se descubran más genes asociados con el autismo.



7b.

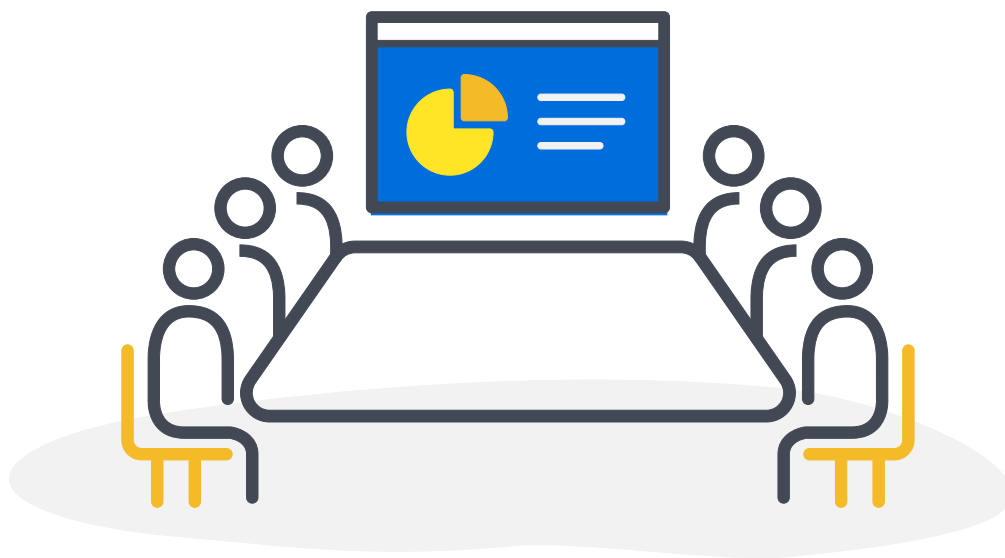


En algunos casos, el participante presenta un cambio en un gen que podría asociarse con el autismo, pero que aún no reúne los criterios de SPARK.

Otros Expertos revisan los resultados. Si hay suficientes datos para asociar el gen al autismo, un laboratorio de genética clínica vuelve a analizar su ADN y confirma el resultado.



Duración: la lista de genes de SPARK se evalúa cada 3 meses



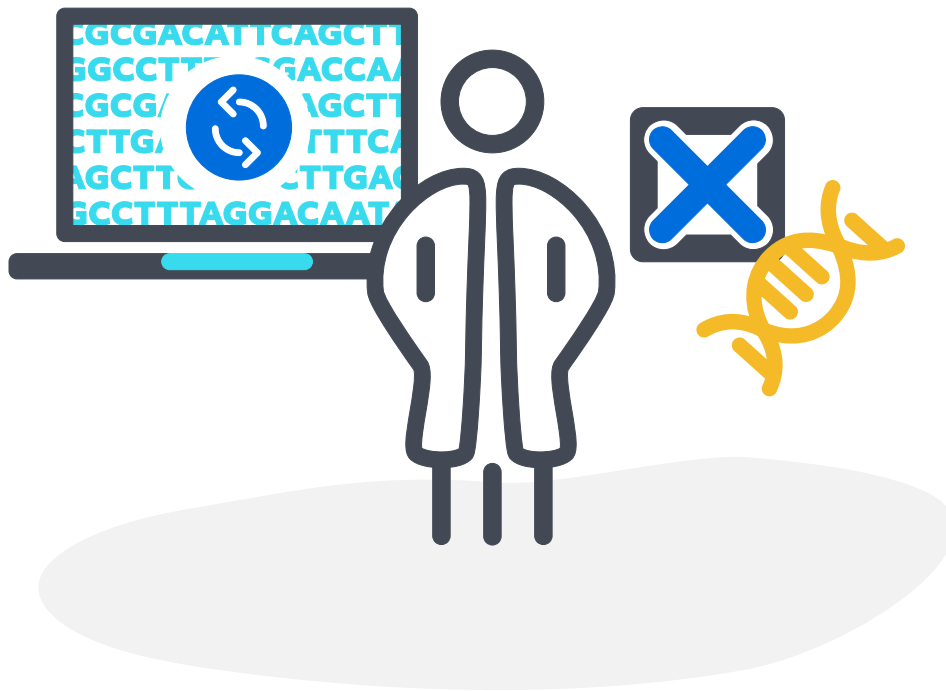
En estos casos, los científicos consultan al comité de genética médica, que se encarga de revisar las investigaciones recientes de forma periódica y expandir la lista de genes relacionados con el autismo de SPARK.



7c.



En algunos casos, no se encuentran cambios en los genes relacionados con el autismo.





Si hemos analizado su ADN, le haremos saber nuestros hallazgos. Si encontramos un cambio genético vinculado al autismo, nos pondremos en contacto con usted. Si no encontramos un cambio genético vinculado al autismo, también se lo haremos saber. Todo este proceso puede llevar varios años.



Nos ponemos en contacto con las familias



Si se descubre un cambio genético vinculado al autismo, un laboratorio de genética clínica confirma el resultado.



Las muestras de ADN de los participantes se vuelven a analizar a medida que se incorporan genes nuevos a la lista.



Duración:
constante

SPARK

