

Comprender el Resultado Positivo de su Prueba Genética AutismNext

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA **VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA**

Resultado	<p>La prueba genética a la que se sometió usted o su familiar indica que existe una variante patógena o probablemente patógena (un cambio en un gen que es causante de una enfermedad o probablemente causante de una enfermedad) en un gen que causa un trastorno del espectro autista (TEA).</p>
Genes y Herencia	<p>Los genes son las instrucciones para el funcionamiento y el desarrollo del cuerpo. Todas las personas tienen dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Existen cambios en ciertos genes que pueden causar TEA y que se pueden traspasar de una generación a otra o que pueden presentarse por primera vez en la persona que tiene un TEA. Incluso si no hay antecedentes de TEA en su familia, este puede originarse por un cambio en un gen.</p>
Causa	<p>Existen diversas causas para los TEA; sin embargo, la prueba genética confirma que el TEA que se le diagnosticó a usted o a su familiar es de origen genético. A veces, un TEA puede ser el primer signo de que una persona podría tener otros problemas médicos. Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información acerca de si usted o su familiar podría necesitar someterse a alguna prueba médica de detección adicional.</p>
Opciones de Tratamiento	<p>Los resultados de algunas pruebas genéticas pueden ayudar a identificar tratamientos que tienen una mayor o una menor probabilidad de ayudar a las personas con un TEA. Las opciones de tratamiento pueden incluir medicamentos, terapia del habla, terapia ocupacional, fisioterapia, intervención conductual y apoyo o asistencia educacional. El conocimiento de la causa genética de su TEA o el de su familiar también puede ayudar a evitar que se someta a algunas pruebas o procedimientos. Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información acerca de los cambios en las opciones de tratamientos según el resultado de la prueba genética.</p>
Familiares	<p>Muchas personas con un TEA son las primeras de su familia en presentarlo. A menudo, en las pruebas genéticas, se puede encontrar un cambio genético en una persona incluso si el cambio genético no se ha encontrado en otros miembros de la familia ni se ha transmitido de padres a hijos. En otras familias, los cambios genéticos se pueden heredar de generaciones previas. Hable con su proveedor de atención médica acerca de cómo los TEA pueden presentarse en su familia según los resultados de su prueba y sus antecedentes familiares, y lo que esto significa para el resto de su familia. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.</p>
Recursos	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Autism Speaks autismspeaks.org ▪ Autism Society autism-society.org ▪ National Autism Association nationalautismassociation.org ▪ Talk About Curing Autism tacanow.org ▪ National Society of Genetic Counselors nsgc.org ▪ Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética está en un continuo cambio, por lo que es posible que con el tiempo se disponga de actualizaciones relacionadas con el resultado de sus pruebas genéticas, las recomendaciones médicas o los posibles tratamientos. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni tomarse como asesoramiento médico.