

Comprender el Resultado Positivo de Las Pruebas Genéticas AutismNext

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA **MUTACIÓN PATOGENICA** O UNA **VARIANTE QUE ES PROBABLEMENTE PATOGENICA**

| | | |
|-----------------------------------|------------------------------|--|
| Resultado | MUTACIÓN | La prueba que se realizó a su familiar muestra una mutación patológica (que causa la enfermedad) o una variante que probablemente cause la enfermedad en un gen que causa trastornos del espectro autista (TEA). Tanto las mutaciones como las variantes que probablemente causan la enfermedad deben tratarse como el mismo tipo de resultado positivo. |
| Gen | DEFINICIÓN | Los genes son instrucciones sobre la manera en que los organismos funcionan y se desarrollan. Todos tenemos dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Las mutaciones (cambios en el gen, similares a errores de ortografía) en determinados genes pueden causar TEA. Estas mutaciones pueden transmitirse en las familias o ser nuevas para la persona que tiene un TEA. Incluso si no hay antecedentes de TEA en su familia, puede deberse a un cambio en un gen. |
| Causa | GENÉTICA | Los TEA se deben a muchas causas. Sin embargo, la prueba realizada confirma una causa genética del TEA en su familiar. A veces un TEA puede ser el primer signo de que una persona pueda tener otros problemas médicos. Consulte a su proveedor de atención médica para conocer más respecto de si su familiar podría necesitar otras evaluaciones médicas. |
| Opciones de Manejo | PARA PERSONAS CON TEA | Algunos resultados de pruebas genéticas pueden ayudar a identificar los tratamientos con mayor o menor probabilidad de ser útiles para las personas con TEA. Las opciones de tratamiento pueden incluir medicación, terapia del habla/lenguaje, terapia ocupacional, fisioterapia, intervención en la conducta, apoyo/asistencia educativa, y orientación y apoyo a la familia. Conocer la causa genética del TEA en su familiar también puede ayudar a evitar algunos exámenes o procedimientos. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para su familiar. |
| Opciones de Exámenes de Detección | FAMILIARES | En algunas familias, las mutaciones genéticas que causan los TEA pueden heredarse. Su médico o asesor genético pueden brindarle más información sobre el patrón hereditario de los TEA en su familia sobre la base de los resultados de las pruebas de su familiar y de sus antecedentes familiares, y sobre lo que esto significa para el resto de su familia. |
| Próximos Pasos | HABLAR | Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan conocer más y hablar al respecto con sus proveedores de atención médica. Consulte a su médico o asesor genético sobre qué familiares podrían beneficiarse con las pruebas genéticas. |
| Buscar Ayuda | RECURSOS | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Sitio de Ambry sobre neurología para familias patients.ambrygen.com/neurology ▪ Autism Speaks autismspeaks.org ▪ Talk About Curing Autism tacanow.org ▪ Autism Society autism-society.org ▪ National Autism Association nationalautismassociation.org ▪ National Society of Genetic Counselors nsgc.org ▪ Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca |

Tea en la Familia

Muchas personas con un TEA son las primeras en su familia en padecerlo. A menudo, las pruebas genéticas pueden detectar una mutación genética en una persona con un TEA que no se detectó en otros familiares y no se heredó de un progenitor. En otras familias, los cambios genéticos que causan los TEA pueden heredarse de generaciones anteriores.



Consulte esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre el resultado de la prueba genética, recomendaciones médicas o tratamientos potenciales con el tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse o interpretarse como asesoramiento médico.