

## Comprender el Resultado Negativo de Las Prueba Genéticas AutismNext

### INFORMACIÓN PARA PACIENTES

|                     |                              |  |
|---------------------|------------------------------|--|
| Resultado           | <b>NEGATIVO</b>              | La prueba que se realizó a su familiar no detectó cambios genéticos (mutaciones) que causen los trastornos del espectro autista (TEA). No todos los pacientes con un TEA presentan mutaciones en un gen de esta prueba. Su familiar puede tener una mutación en un gen que no esté incluido en esta prueba. Además, algunos TEA no se deben a cambios genéticos.   |
| Gen                 | <b>DEFINICIÓN</b>            | 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 con un TEA. Incluso si ningún otro familiar tiene TEA, puede deberse a un cambio en un gen.   |
| Diagnóstico         | <b>SIN CAMBIO</b>            | Esta prueba no modifica el diagnóstico de TEA de su familiar. Si se le ha diagnosticado TEA, el diagnóstico se mantiene.   |
| Pruebas Adicionales | <b>HABLAR</b>                | Es conveniente realizar otras pruebas genéticas a su familiar. Hable sobre este tema con su médico o asesor genético.  |
| Opciones de Manejo  | <b>PARA PERSONAS CON TEA</b> | 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. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para su familiar.   |
| Próximos Pasos      | <b>HABLAR</b>                | Please s Comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan hablar con sus médicos y conocer más al respecto. hare this information with family members so they can talk with their doctors and learn more.  |
| Buscar Ayuda        | <b>RECURSOS</b>              | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Sitio de Ambry sobre neurología para familias <a href="https://patients.ambrygen.com/neurology">patients.ambrygen.com/neurology</a></li> <li>• Autism Speaks <a href="https://autismspeaks.org">autismspeaks.org</a></li> <li>• Talk About Curing Autism <a href="https://tacanow.org">tacanow.org</a></li> <li>• Autism Society <a href="https://autism-society.org">autism-society.org</a></li> <li>• National Autism Association <a href="https://nationalautismassociation.org">nationalautismassociation.org</a></li> <li>• National Society of Genetic Counselors <a href="https://nsgc.org">nsgc.org</a></li> <li>• Canadian Association of Genetic Counsellors <a href="https://cagc-accg.ca">cagc-accg.ca</a></li> </ul> |

### Tea en la Familia

Aunque la prueba genética fue negativa, los cambios genéticos que causan TEA todavía pueden estar presentes en su familiar. 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.