

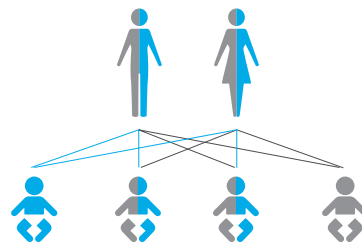
Comprender el resultado de las pruebas genéticas de portadores AutismNext

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATOGENICA O VARIANTE, PROBABLEMENTE PATOGENICA

Resultado	PORTADOR	La prueba que se realizó muestra que su familiar posee 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). Esto significa que su familiar es "portador" de un TEA. No es probable que tener una sola mutación de este gen cause un TEA.
Gen	DEFINICIÓN	Los genes son instrucciones sobre la manera en que nuestros cuerpos funcionan y se desarrollan. Todos tenemos dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Una mutación (cambio en el gen, similar a un error de ortografía) en ambas copias de determinados genes puede causar TEA. Los portadores tienen una mutación en una copia de sus genes. Los portadores en general no tienen síntomas de un TEA pero pueden tener hijos con un TEA.
Opciones de exámenes de detección	FAMILIARES	Si la futura pareja de su familiar también es portador de la misma mutación o variantes, ambos podrían tener 1 posibilidad en 4 (25 %) de tener un hijo con un TEA en cada embarazo juntos (ver a continuación). La prueba genética para la pareja de su familiar podría ayudarlos a ambos a saber más acerca de esto. Asimismo, los miembros adultos de su familia pueden desear realizar el examen para ver si son portadores de la mutación encontrada en 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. Pueden someterse a la prueba para la misma mutación ahora si así lo desean.
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

Cómo se heredan los TEA

Las personas que portan una mutación en una sola copia de un gen de TEA son "portadores", y en general no tienen síntomas. Si tienen hijos con otra persona que es portador de una mutación del mismo gen, existe 1 posibilidad en 4 (25 %) de que tengan un hijo con un TEA, en cada embarazo juntos. Existen 2 posibilidades en 4 (50 %) de que tengan un hijo que sea portador (generalmente sin síntomas), y 1 posibilidad en 4 (25 %) de que tengan un hijo que no tiene un TEA y no es portador.



- Portador de TEA (una mutación en el gen).
- No tiene TEA y no es portador (no hay mutación en el gen).
- Tiene TEA (dos mutaciones en el gen).

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.