

GUÍA PARA
EL PACIENTE

Trastornos Neurológicos

GUÍA PARA EL PACIENTE

Pruebas Genéticas Para Trastornos
Neurológicos Hereditarios

Conozca los conceptos básicos



Más de **6 millones de personas** en los Estados Unidos se ven afectados por un desorden neurológico

1-2% de los niños en los Estados Unidos tiene un desorden del espectro autista

¿QUÉ ES UN TRASTORNO NEUROLÓGICO?

Un trastorno neurológico es cualquier problema médico que afecta al sistema nervios, que incluye el cerebro, la médula espinal y otros nervios. Problemas con la estructura o función de cualquier parte del sistema nervioso puede conducir a un desorden neurológico.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE UN TRASTORNO NEUROLÓGICO?

Los síntomas de un trastorno neurológico pueden ser leves, como debilidad muscular, mala coordinación o cambios en los patrones de pensamiento. Los síntomas también pueden ser más notorios, como convulsiones, dolor y discapacidad intelectual. Personas con un trastorno neurológico puede tener solo uno o muchos de estos síntomas.



1 de cada 6 niños tiene un trastorno neurológico



1 de cada 26
personas tiene
epilepsia

2-3% de las personas en los
Estados Unidos tienen una
discapacidad intelectual

CAUSAS DE LOS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Existen muchas causas de trastornos neurológicos, incluidas infecciones, lesiones y factores ambientales. Los cambios genéticos también pueden causar desórdenes neurológicos.

La mayoría de los trastornos neurológicos causados por cambios genéticos comenzarán que afectan a una persona en una etapa temprana de la vida, generalmente en la infancia y, a veces temprano como el nacimiento. Sin embargo, algunos trastornos neurológicos causados por cambios genéticos no afectan a una persona hasta más tarde en la vida.

Las pruebas genéticas pueden ser útiles para identificar la causa de la enfermedad neurológica desorden en muchas situaciones diferentes.

Entender Mejor las Enfermedades Mediante Pruebas de Calidad

SUS GENES CONLLEVAN UNA HISTORIA QUE ES ÚNICA Y QUE LO HACE QUIEN ES. LA PRUEBA GENÉTICA PUEDEN AYUDARLE COMPRENDER MEJOR Y TRATAR LOS TRASTORNO NUEROLÓGICOS QUE PUEDE ESTAR PRESENTES EN SU FAMILIA.

Las pruebas genéticas para trastornos neurológicos pueden incluir una variedad de genes que están vinculados a los síntomas que usted o un miembro de su familia tiene. Según en los resultados, su proveedor de atención médica puede discutir un pronóstico más específico y opciones de tratamiento para usted y su familia.

¿Cómo se realiza las pruebas genéticas?



Las muestras del paciente (y las de sus padres *) se envían al laboratorio



El laboratorio realiza las pruebas



Los resultados estarán disponibles en 1-8 semanas, dependiendo del orden de prueba

** Pueden aceptarse muestras de los padres junto con la del paciente para la mayoría de las pruebas a fin de ayudar a aclarar los resultados.*

La Mejor Prueba para Usted o Sus Hijos

Su proveedor de atención médica ha indicado las siguientes pruebas para usted:

EPILEPSIA

- EpiRapid®
- EpilepsyNext®
- EpiRapid® Familiar hemiplegic migraine
- EpilepsyNext-Expanded™

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

- Fragile X DNA analysis
- Rett Syndrome
- AutismNext®
- NeurodevelopmentNext™
- NeurodevelopmentNext-Expanded™
- CustomNext-Neuro™
- Other: _____

GENÓMICAS

- SNP Array
- ExomeNext®

NEURO CUTÁNEO/ TRASTORNOS NEUROONCOLÓGICOS

- Neurofibromatosis 1
- Neurofibromatosis 2
- Legius syndrome
- Schwannomatosis
- Tuberous sclerosis complex
- BrainTumorNext®
- Ataxia-telangiectasia
- von Hippel-Lindau disease
- Li-Fraumeni syndrome
- Gorlin syndrome
- HHTNext®

VISITE NUESTRO SITIO WEB

Consulte la información actualizada sobre qué genes están incluidos en la prueba que su proveedor de atención médica seleccionó anteriormente ambrygen.com/patient/neurotest

Cómo las Pruebas Genéticas Pueden Afectarle a Usted y a su Familia



Su proveedor de atención médica puede brindarle mejor información sobre qué esperar según los resultados de las pruebas genéticas.

Ejemplos de qué esperar pueden ser la progresión de los síntomas actuales o exámenes de salud adicionales que pueden encontrar nuevos síntomas lo antes posible.



Según los resultados de las pruebas genéticas, su proveedor de atención médica puede analizar las posibles opciones de tratamiento, como medicamentos específicos u otras intervenciones.

Algunos ejemplos son el uso de una terapia dietética médica o ciertos tipos de medicamentos anticonvulsivos.



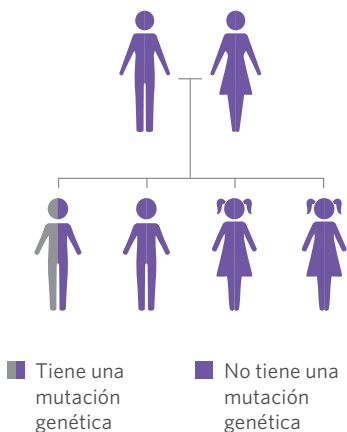
Su médico también puede identificar y discutir otras opciones de manejo médico personalizado que podrían ser apropiadas según los resultados de las pruebas genéticas.

AMBRY GENÉTICA OFRECE PRUEBAS SIN COSTO A LOS FAMILIARES

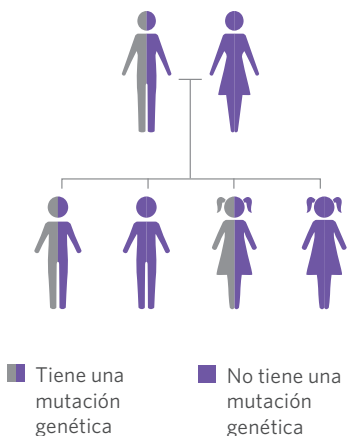
Esto está disponible para la mutación genética específica identificada en el primer miembro de la familia analizado en Ambry dentro de los 90 días posteriores a la fecha del informe original.

¿PUEDEN LOS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS SER HEREDITARIOS?

Muchas personas con un trastorno neurológico son las primeras personas en su familia que lo padecen. A menudo, las pruebas genéticas pueden encontrar una mutación genética para alguien con un trastorno neurológico que no se encuentra en otros miembros de la familia y no se transmitió de uno de los padres. Esto se denomina mutación genética de novo o nueva en una familia.



En otras familias, los cambios genéticos que causan trastornos neurológicos pueden heredarse de generaciones anteriores. Su médico o asesor genético puede hablar con usted más sobre el patrón de herencia del trastorno neurológico en su familia.



Posibles Resultados de Pruebas Genéticas

POSITIVO

Se encontró una mutación en al menos uno de los genes probados.

Puede haber recomendaciones de manejo específicas para el gen que tiene una mutación.

Según los resultados, se pueden recomendar pruebas genéticas para ciertos miembros de la familia.

NEGATIVO

No se encontraron mutaciones genéticas en ninguno de los genes probados.

Las recomendaciones de manejo se basan en antecedentes personales y familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si se deben considerar las pruebas genéticas para los miembros de su familia.

VARIANTE DE SIGNIFICADO DESCONOCIDO (VUS)

Se encontró al menos un cambio genético, pero no está claro si este cambio causa el trastorno neurológico o no.

Las recomendaciones de manejo se basan en antecedentes personales y familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si se deben considerar las pruebas genéticas para los miembros de su familia.

Es posible tener una combinación de resultados positivos y VUS ya que se prueban múltiples genes.

Recursos Para Usted y Su Familia

Sitio Web de Educación para
Pacientes de Ambry

ambrygen.com/patient

Fundación de Tumores Infantiles

ctf.org

Asociación Americana de
Tumores Cerebrales

abta.org

Ciudadanos Unidos por la
Investigación de la Epilepsia

cureepilepsy.org

Sociedad Americana de
Epilepsia

aesnet.org

Fundación Danny Did

dannydid.org

Autism Speaks

autismspeaks.org

Talk About Curing Autism (TACA)

tacanow.org

Fundación de Neurología Infantil

childneurologyfoundation.org

Alianza de Esclerosis
Tuberosa

tsalliance.org



ASOCIACIÓN CANADIENSE DE CONSEJEROS GENÉTICOS

National Society of Genetic
Counselors (Sociedad nacional
de asesores en genética)

nsgc.org

Canadian Association of Genetic
Counsellors (Asociación
canadiense de asesores en
genética)

cagc-accg.ca

Preguntas Frecuentes

1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO DEMORA?

Las pruebas genéticas requieren una muestra de sangre o saliva, que se recolecta con un kit especial que su proveedor de atención médica envía de un día para el otro a Ambry Genetics. La prueba tarda entre 1 y 8 semanas en completarse, según la prueba que solicite su proveedor. Los resultados se envían a su proveedor de atención médica.

2 ¿QUÉ PASARÁ CUANDO LOS RESULTADOS ESTÉN LISTOS?

Su proveedor de atención médica recibirá los resultados; no se le enviarán directamente. Cada proveedor de atención médica puede tener un método y un período de tiempo diferentes para revisar los resultados con usted, por lo que es importante discutir este proceso con ellos cuando se realice la prueba. Su proveedor de atención médica analizará los próximos pasos recomendados según los resultados de la prueba genética.

3 ¿LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS AFECTAN LA COBERTURA DEL SEGURO?

En los Estados Unidos, la Ley de no discriminación por información genética (2008) prohíbe la discriminación por parte de las compañías de seguros de salud y los empleadores, basada en información genética. Dependiendo de dónde viva en el mundo, es posible que tenga leyes diferentes (o menos) en esta área. Visite ginahelp.org para obtener más información.

4 ¿CÓMO SE PROTEGERÁN LOS RESULTADOS DE LA PRUEBA?

La ley nos exige mantener la confidencialidad de su información médica protegida de acuerdo con la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros de Salud (HIPAA). Visite HHS.gov para obtener más información.

5 ¿DEBO INFORMAR A LOS MIEMBROS DE MI FAMILIA SOBRE LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Es importante compartir los resultados con los miembros de su familia, ya que pueden brindar información adicional sobre la posibilidad de que tengan el mismo trastorno. Si no está seguro de cómo abordar el tema, su proveedor de atención médica puede ofrecerle algunos consejos.

6 ¿LAS PRUEBAS GENÉTICAS ESTARÁN CUBIERTAS POR EL SEGURO?

Muchos planes de seguro cubren las pruebas genéticas y Ambry Genetics tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de EE. UU. Su costo de bolsillo puede variar según su plan individual. Un equipo de especialistas dedicados está disponible para ayudarlo a obtener acceso a las pruebas genéticas que necesita y brindarle más detalles sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, llame o envíe un correo electrónico a nuestro departamento de facturación al +1.949.900.5795 o billing@ambrygen.com. Visite ambrygen.com/patientbilling para obtener más información.

7 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS (EOB)?

Su compañía de seguros le envía una EOB para explicar cualquier servicio pagado en su nombre. Puede comunicarse con nosotros directamente para hablar con un especialista en facturación si tiene alguna pregunta o inquietud sobre las pruebas genéticas de Ambry Genetics que aparecen en su EOB. Es importante recordar que las compañías de seguros pueden tardar varias semanas o incluso un par de meses en procesar las reclamaciones.

¿TODAVÍA TIENES PREGUNTAS?

Hable con su proveedor de atención médica o visite nuestro sitio web: ambrygen.com

Elevating the Standard of Care™

© 2020 Ambry Genetics MKT-0465_v2 | 08.31.20

Ambry Genetics®, AutismNext®, BrainTumorNext®, EpiRapid®, EpilepsyNext®, ExomeNext®, and HHTNext® are a registered trademark of Ambry Genetics

One Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656 USA Toll Free +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501