

Trastornos neurológicos

Guía para el paciente

Guía sobre las pruebas genéticas
para detectar trastornos neurológicos
hereditarios



Ambry Genetics®

Entender los conceptos básicos



Casi **1 de cada 6** personas en el mundo sufre de un trastorno neurológico¹

1-2 % de los niños en los Estados Unidos tiene un trastorno del espectro autista²

¿QUÉ ES EL TRASTORNO NEUROLÓGICO?

El trastorno neurológico es todo problema de salud que afecta al sistema nervioso, que incluye el cerebro, la médula espinal y demás nervios. Los problemas con la estructura o la función de alguna parte del sistema nervioso pueden llevar a un trastorno neurológico.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE UN TRASTORNO NEUROLÓGICO?

Los síntomas de un trastorno neurológico pueden ser leves, como debilidad muscular, mala coordinación, cambios en los patrones de pensamiento. Los síntomas también pueden ser más notables, como convulsiones, dolor y discapacidad intelectual. Las personas con un trastorno neurológico pueden tener uno varios de estos síntomas.



1 de cada 6 niños tiene un trastorno neurológico³



1 de cada 26 personas tiene epilepsia⁴

Entre 2 y 3 % de las personas tienen una discapacidad intelectual⁵

CAUSAS DE LOS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Existen diversas causas de trastornos neurológicos, que incluyen infecciones, lesiones y factores del entorno. Los cambios en los genes también pueden causar trastornos neurológicos.

Muchos trastornos neurológicos causados por cambios en los genes comienzan en los primeros años de vida de la persona, por lo general en la niñez y algunas veces incluso desde el nacimiento. Sin embargo, algunos trastornos neurológicos causados por cambios en los genes afectan a la persona más tarde en la vida.

Las pruebas genéticas pueden ser de utilidad para identificar la causa del trastorno neurológico en muchas situaciones diferentes.

Entender mejor la enfermedad a través de pruebas de calidad

SUS GENES TIENEN UN HISTORIAL QUE ES EXCLUSIVAMENTE SUYO Y QUE HACE QUE USTED SEA QUIEN ES. LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN AYUDAR A COMPRENDER MEJOR Y MANEJAR EL TRASTORNO NEUROLÓGICO QUE PUEDE PRESENTARSE EN SU FAMILIA.

Las pruebas genéticas para trastornos neurológicos pueden incluir una variedad de genes que están vinculados a los síntomas que tiene usted o su familiar. En base a los resultados, su médico puede analizar opciones de pronósticos y tratamientos más específicos para usted y su familia.

¿Cómo se hacen las pruebas genéticas?



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



El laboratorio hace las pruebas



Los resultados están disponibles en 1 a 8 semanas, según la prueba solicitada

** Para la mayoría de las pruebas, se pueden aceptar las muestras de los padres junto con la muestra del paciente para aclarar os resultados*

La mejor prueba para usted o para su hijo

Su médico ha solicitado la(s) siguiente(s) prueba(s):

EPILEPSIA

- EpiRapid®
 - EpilepsyNext®
 - EpilepsyNext-Expanded™
-

TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

- Prueba de ADN para detectar el cromosoma X frágil
- AutismNext®
- NeurodevelopmentNext™
- CustomNext-Neuro™

GENÓMICA

- Matriz de polimorfismo nucleótido único
 - ExomeNext®
-

TRASTORNOS NEURO CUTÁNEOS/DE ONCOLOGÍA NEUROLÓGICA

- Neurofibromatosis 1 (NF1)
 - Neurofibromatosis 2 (NF2)
 - Síndrome de Legius
 - Schwannomatosis
 - Complejo de esclerosis tuberosa
 - BrainTumorNext®
 - Ataxia telangiectasia
 - Enfermedad de von Hippel-Lindau
 - Síndrome de Li-Fraumeni
 - Síndrome de Gorlin
 - Telangiectasia hemorrágica hereditaria, HHTNext®
-

OTROS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

- Migraña hemipléjica familiar

VISITE NUESTRO SITIO WEB

Consulte la información actualizada sobre qué genes están incluidos en la prueba que su médico seleccionó arriba: ambrygen.com/patient/neurotest

Cómo las pruebas genéticas pueden afectarles a usted y a su familia



Su médico puede darle mejor información sobre las expectativas según los resultados de las pruebas genéticas.

Los ejemplos de las expectativas pueden ser avances de los síntomas actuales o exámenes médicos adicionales que permitan detectar nuevos síntomas lo antes posible.



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

Los ejemplos son usar una terapia médica nutricional o ciertos tipos de medicamentos anticonvulsivos



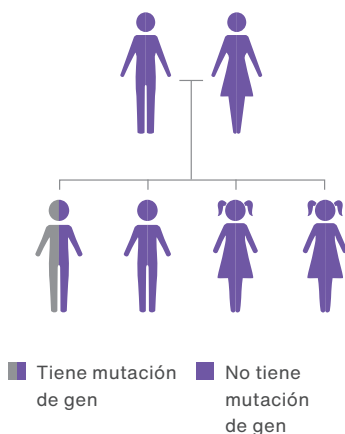
Su médico también puede identificar y analizar otras opciones de control médico personalizado que podrían ser adecuadas según los resultados de las pruebas genéticas.

AMBRY GENETICS OFRECE PRUEBAS SIN COSTO A FAMILIARES

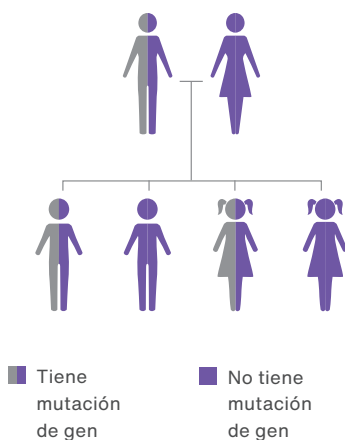
Este servicio está disponible para la mutación genética específica identificada en el primer familiar que se realizó la prueba en Ambry, dentro de los 90 días a partir de la fecha del informe original.

¿LOS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS PUEDEN SER HEREDITARIOS?

Muchas personas con un trastorno neurológico son la primera persona en la familia que lo tiene. Con frecuencia, las pruebas genéticas pueden encontrar una mutación del gen de alguna persona con un trastorno neurológico que no se encontró en otros familiares y no se heredó de un progenitor. Esto se denomina una mutación de novo, nueva o de genes en una familia.



En otras familias, los cambios de genes que causan trastornos neurológicos pueden heredarse de generaciones anteriores. Su médico o asesor de genética puede hablar más con usted acerca del patrón hereditario del trastorno neurológico de su familia.



Posibles resultados de la prueba genética

POSITIVO

Se encontró una mutación en al menos uno de los genes analizados

Puede haber recomendaciones de control específicas al gen que tiene la mutación

Según los resultados, se pueden recomendar pruebas genéticas para ciertos familiares.

NEGATIVO

No se encontraron mutaciones genéticas en ninguno de los genes analizados

Las recomendaciones de control se basan en los antecedentes personales o familiares

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían pensar en hacerse pruebas genéticas.

VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA (VUS, POR SUS SIGLAS EN INGLÉS)

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

Las recomendaciones de control se basan en los antecedentes personales o familiares

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían pensar en hacerse pruebas genéticas.

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

Recursos para usted y su familia

Sitio web de educación para el paciente de Ambry Genetics

ambrygen.com/patient

Children's Tumor Foundation

ctf.org

American Brain Tumor Association

abta.org

Citizens United For Research In Epilepsy

cureepilepsy.org

American Epilepsy Society

aesnet.org

Danny Did Foundation

dannydid.org

Autism Speaks

autismspeaks.org

Talk About Curing Autism (TACA)

tacanow.org

Child Neurology Foundation

childneurologyfoundation.org

Tuberous Sclerosis Alliance

tsalliance.org



ENCUENTRE UN ASESOR DE GENÉTICA

National Society of Genetic Counselors

nsgc.org

Canadian Association of Genetic Counsellors

cagc-accg.ca

Preguntas frecuentes

1 ¿CÓMO SE HACEN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO DEMORAN?

Las pruebas genéticas requieren una muestra de saliva o de sangre, que se obtiene con un kit especial que su médico envía de un día para el otro a Ambry Genetics. Según el tipo de prueba que solicite su médico, los resultados estarán listos entre 1 y 8 semanas. Los resultados se envían a su médico.

2 ¿QUÉ SUCEDERÁ CUANDO LOS RESULTADOS ESTÉN LISTOS?

Su médico recibirá los resultados; no se le envían directamente a usted. Cada médico puede tener un método y un plazo diferente para revisar los resultados con usted, por lo que es importante analizar este proceso con el médico cuando la prueba esté lista. Su médico analizará los próximos pasos recomendados según los resultados de las pruebas genéticas.

3 ¿LOS RESULTADOS DE LA PRUEBA GENÉTICA AFECTAN LA COBERTURA DEL SEGURO?

En los EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación basada en la información genética por parte de las compañías de seguro de salud y los empleadores. Según en qué parte del mundo viva usted, puede tener diferentes (o menos) leyes en cuanto a este tema.

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 privada de acuerdo con la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de los Seguros de Salud (ley HIPAA). Visite HHS.gov para obtener más información.

5 ¿DEBERÍA CONTARLES A MIS FAMILIARES SOBRE LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA GENÉTICA?

Es importante que comparta los resultados con sus familiares, ya que podrían brindar información adicional acerca de la posibilidad de tener el mismo trastorno. Si tiene dudas acerca de cómo abordar el tema, es posible que su médico le dé consejos.

6 ¿EL SEGURO CUBRIRÁ LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguro cubren las pruebas genéticas, y Ambry Genetics tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de EE. UU. Sus costos de bolsillo pueden variar según su plan individual. Un equipo de especialistas exclusivo está disponible para ayudarlo a acceder a las pruebas genéticas que necesita y brindarle más detalles acerca de nuestras opciones de pago. Llame a nuestro departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com haciendo alguna pregunta. Visite ambrygen.com/patientbilling para obtener más información.

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

Su compañía aseguradora le envía una explicación de beneficios (EOB, por sus siglas en inglés) para explicarle los servicios que se pagan en su nombre. Puede comunicarse directamente con nosotros o hablar con un especialista en Facturación si tiene preguntas o inquietudes acerca de la prueba genética de Ambry Genetics que aparece en su EOB. Es importante que recuerde que las compañías de seguro pueden demorar varias semanas, incluso un par de meses, en procesar los reclamos.

¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

Hable con su médico o visite nuestro sitio web: ambrygen.com



© 2022 Ambry Genetics

MKT-SPEC-BRO-30029-SP v1 | 09.26.22

One Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656 USA Número gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501

Ambry Genetics®, AutismNext®, BrainTumorNext®, EpiRapid®, EpilepsyNext®, ExomeNext® y HHTNext® son marcas registradas de Ambry Genetics

Referencias

1. <https://news.un.org/en/story/2007/02/210312-nearly-1-6-worlds-population-suffer-neurological-disorders-un-report>
2. Zablotsky B, et al. NCHS Data Brief, n.º 291. Hyattsville, MD: National Center for Health Statistics. 2017.
3. Moreau, J. F., et al. *Pediatric critical care medicine: a journal of the Society of Critical Care Medicine and the World Federation of Pediatric Intensive and Critical Care Societies* 14.8 (2013): 801.
4. Institute of Medicine (US) Committee on the Public Health Dimensions of the Epilepsies; England MJ, Liverman CT, Schultz AM, et al., editors. *Epilepsy Across the Spectrum: Promoting Health and Understanding*. Washington (DC): National Academies Press (US); 2012.
5. Bardoni, Barbara, et al. "Intellectual disabilities, neuronal posttranscriptional RNA metabolism, and RNA-binding proteins: three actors for a complex scenario." *Progress in brain research* 197 (2012): 29-51.