

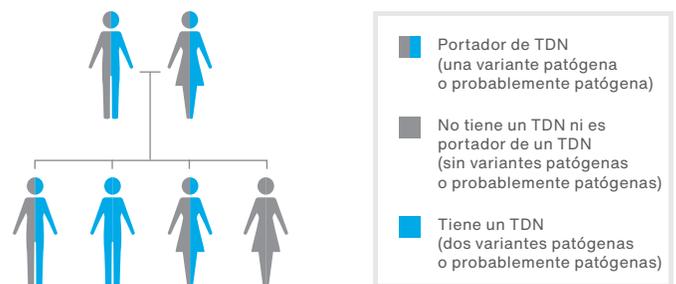
Comprender el Resultado de la Prueba Genética de Trastorno del Desarrollo Neurológico para Portadores

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

Resultado	La prueba genética a la que se sometió usted o su familiar indica que existe una variante patógena o probablemente patógena (un cambio en un gen que es causante de una enfermedad o probablemente causante de una enfermedad) en un gen recesivo que causa trastornos del desarrollo neurológico (TDN), incluidos la epilepsia, la discapacidad intelectual (DI) y los trastornos del espectro autista (TEA). Esto quiere decir que usted o su familiar es un “portador”.
Genes y Herencia	Los genes son las instrucciones para el funcionamiento y el desarrollo del cuerpo. Todas las personas tienen dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Cuando existen cambios en ambas copias de ciertos genes recesivos, pueden producirse casos de TDN. Los portadores presentan un cambio en solo una copia del gen y, por lo general, no tienen síntomas de un TDN, pero pueden tener hijos con un TDN.
Familiares	Si la pareja de un portador también es portadora de una variante patógena o probablemente patógena en el mismo gen, existe una probabilidad de 1 en 4 (25 %) para cada hijo de presentar un TDN. Si la pareja del portador se somete a pruebas genéticas, esto puede brindar más información acerca del riesgo de tener un hijo con un TDN. Además, es posible que otros familiares quieran someterse a pruebas genéticas a fin de determinar si también presentan la variante patógena o probablemente patógena que se detectó en su familia. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.
Recursos	<ul style="list-style-type: none"> • American Epilepsy Society aesnet.org • Autism Speaks autismspeaks.org • The Arc thearc.org • Child Neurology Foundation childneurologyfoundation.org • National Society of Genetic Counselors nsgc.org • Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Cómo se Heredan los TDN Recesivos

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de que un progenitor transmita la variante patógena o probablemente patógena a su hijo. Si el otro progenitor también es portador de una variante patógena o probablemente patógena en el mismo gen, existe una probabilidad de un 25 % de que un hijo presente un TDN, un 50 % de probabilidad de que un hijo sea portador y un 25 % de probabilidad de que un hijo no presente un TDN ni sea portador.



Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética está en un continuo cambio, por lo que es posible que con el tiempo se disponga de actualizaciones relacionadas con el resultado de sus pruebas genéticas, las recomendaciones médicas o los posibles tratamientos. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como asesoramiento médico.