

Comprender el Resultado Positivo de su Prueba Genética de Trastorno del Desarrollo Neurológico

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 que causa trastornos del desarrollo neurológico (TDN), incluidos la epilepsia, la discapacidad intelectual (DI) y los trastornos del espectro autista (TEA).
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. Existen cambios en ciertos genes que pueden causar TDN y que se pueden traspasar de una generación a otra o que pueden presentarse por primera vez en la persona que tiene un TDN. Incluso si no hay antecedentes de TDN en su familia, estos pueden originarse por un cambio en un gen.
Causa	Existen diversas causas para los TDN; sin embargo, la prueba genética confirma que el TDN que se le diagnosticó a usted o a su familiar es de origen genético. A veces, un TDN puede ser el primer signo de que una persona podría tener otros problemas médicos. Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información acerca de si usted o su familiar podría necesitar someterse a pruebas médicas de detección adicionales.
Opciones de Tratamiento	Los resultados de algunas pruebas genéticas pueden ayudar a identificar opciones de tratamientos médicos que tienen una mayor o una menor probabilidad de ayudar a las personas con un TDN. Esto puede incluir las siguientes opciones de tratamiento: medicamentos, dieta específica, cirugía, terapia del habla, terapia ocupacional, fisioterapia, intervención conductual y apoyo o asistencia educacional. El conocimiento de la causa genética de su TDN o el de su familiar también puede ayudar a evitar que se someta a algunas pruebas o procedimientos. Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información acerca de los cambios en las opciones de tratamientos según el resultado de la prueba genética.
Familiares	Muchas personas con un TDN son las primeras de su familia en presentarlo. A menudo, en las pruebas genéticas, se puede encontrar un cambio genético en una persona incluso si el cambio genético no se ha encontrado en otros miembros de la familia ni se ha transmitido de padres a hijos. En otras familias, los cambios genéticos se pueden heredar de generaciones previas. Hable con su proveedor de atención médica acerca cómo los TDN pueden presentarse en su familia según los resultados de su prueba y sus antecedentes familiares, y lo que esto significa para el resto de 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

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 tomarse como asesoramiento médico.