Ambry Genetics®

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

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON **UNA O MÁS VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO (VUS)**

Resultado	La prueba genética que se realizó usted o su familiar indica que existe una o más variantes de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés) en los genes que causan trastornos del desarrollo neurológico (TDN), incluidos la epilepsia, la discapacidad intelectual (DI) o los trastornos del espectro autista (TEA). Una VUS es un cambio en un gen que puede o no causar un TDN. Se clasifica como incierta porque actualmente no existe suficiente información disponible acerca de la variante para saber si causa un TDN o no.
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 un TDN en su familia, estos pueden originarse por un cambio en un gen. Además, algunos casos de TDN no se originan por cambios en un gen.
Diagnóstico	Esta prueba no cambia el diagnostico de TDN que recibió usted o su familiar. Si usted o su familiar recibió un diagnóstico de un TDN, eso no cambia.
Familiares	En el informe, se indicará si la realización de pruebas a sus familiares puede ayudarnos a obtener más información sobre su VUS específica. Hable con su proveedor de atención médica para determinar si ellos también podrían beneficiarse de la realización de una prueba para evaluar su riesgo personal de presentar una enfermedad. 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.
Opciones de Tratamiento	Las opciones de tratamiento varían según la enfermedad y otros factores. Hable con su proveedor de atención médica acerca de las opciones de tratamiento que pueden ser de ayuda para usted o su familiar.
Reclasificación	La recopilación de información acerca de una VUS es un proceso continuo. Es posible que su resultado se entienda mejor en el futuro. Se informará al proveedor de atención médica que ordenó la realización de su prueba si se dispone de nueva información acerca de su VUS.
Recursos	▪ 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 remplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni tomarse como asesoramiento médico.

One Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501 **ambrygen.com**
©2025 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.
MKT-SPEC-FLYR-30018-EN v2 03.26.25