

Comprender el Resultado Positivo de su Prueba Genética de Epilepsia

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 la epilepsia.
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 epilepsia y que se pueden traspasar de una generación a otra o que pueden presentarse por primera vez en la persona que tiene epilepsia. Incluso si no hay antecedentes de epilepsia en su familia, esta puede originarse por un cambio en un gen.
Causa	Existen diversas causas para la epilepsia; sin embargo, la prueba genética confirma que la epilepsia que se le diagnosticó a usted o a su familiar es de origen genético. A veces, la epilepsia puede ser el primer signo de que una persona podría tener otros problemas de salud o médicos. Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información acerca de si usted o su familiar podría necesitar someterse a pruebas de detección adicionales.
Opciones de Tratamiento	Algunos resultados de pruebas genéticas de epilepsia pueden ayudar a identificar opciones de tratamiento médico específicas que tienen una mayor o una menor probabilidad de ayudar. Las opciones de tratamiento pueden incluir medicamentos, dieta específica, cirugía o evitar ciertas situaciones que pueden provocar crisis epilépticas. El conocimiento de la causa genética de su epilepsia o la 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 que tienen epilepsia son las primeras de su familia en presentarla. 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 de cómo la epilepsia puede 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• Citizens United for Research in Epilepsy cureepilepsy.org• Epilepsy Foundation epilepsy.com• 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 de epilepsia, 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.