

## Comprender el Resultado de su Prueba de Micromatriz Cromosómica para Portadores

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA EN EL NÚMERO DE COPIAS RELACIONADA CON UN GEN RECESIVO AUTOSÓMICO

<b>Cromosomas y Genes</b>	Los cromosomas son paquetes de ADN. Están compuestos por genes que entregan instrucciones para la forma en que se desarrolla el cuerpo. Casi todas las personas tienen dos copias de cada cromosoma, una de cada progenitor. Las variantes (cambios) en nuestros genes o cromosomas pueden causar afecciones genéticas. Estos cambios se pueden transmitir de una generación a otra o presentarse por primera vez en la persona que tiene una afección genética. Incluso si no hay antecedentes de la afección específica en su familia, esta puede originarse por un cambio en los genes o los cromosomas de una persona.
<b>Matriz de SNP</b>	La prueba de matriz de polimorfismo mononucleotídico (SNP, por sus siglas en inglés) es un tipo específico de prueba genética que se utiliza para detectar cambios en los cromosomas de una persona. Estos cambios se denominan variaciones en el número de copias (o VNC). Las VNC son cambios que implican que una persona tiene cromosomas adicionales (“ganancia”) o faltantes (“pérdida”). La prueba de matriz de SNP no está diseñada para detectar todos los tipos de cambios genéticos en el ADN de una persona, solo VNC.
<b>Resultado</b>	En la prueba de matriz de SNP, se detectó una VNC que puede ser patógena (que se sabe que es causante de una enfermedad) o probablemente patógena (que es probable que cause una enfermedad) relacionada con un gen que se sabe que provoca una afección recesiva. Esto quiere decir que la persona que se sometió a la prueba es “portadora” de una afección genética. Es poco probable que el resultado de la prueba explique la causa genética de los síntomas de la persona que se sometió a la prueba.
<b>Pruebas Adicionales</b>	Hable con su proveedor de atención médica para obtener más información acerca de si usted o su familiar podría tener otros resultados de pruebas genéticas pendientes o necesitar someterse a pruebas genéticas adicionales.
<b>Familiares</b>	A menudo, es posible detectar una VNC en una persona incluso si no la heredó de un progenitor. En otras familias, la VNC se puede heredar de generaciones previas. Hable con su proveedor de atención médica acerca de lo que significa el resultado de esta prueba para el resto de su familia. Es posible que sus familiares también sean portadores de la misma afección genética. 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.

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.