

## Comprender el Resultado de su Prueba de Micromatriz Cromosómica

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA O MÁS REGIONES DE HOMOCIGOSIS

<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, no se detectó ninguna VNC que se sepa que es causante de una enfermedad. Sin embargo, en la prueba se detectó una o más regiones de homocigosis (ROH, por sus siglas en inglés). Por lo general, los cromosomas que una persona hereda de cada progenitor son ligeramente diferentes entre sí. Las ROH ocurren cuando las secciones de los cromosomas de una persona son idénticos en ambas copias. No se espera que las ROH sean causantes de una enfermedad por su cuenta, pero aumentan la probabilidad de que una persona presente una afección genética recesiva.
<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>Opciones de Tratamiento</b>	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.

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.