

Comprender el Resultado de VUS de la Prueba de Micromatriz Cromosómica

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA O MÁS VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO (VUS) EN EL NÚMERO DE COPIAS

Cromosomas y Genes	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.
Matriz de SNP	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.
Resultado	En la prueba de matriz de SNP, se detectó una o más VNC clasificadas como variantes de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés). Una VUS es un cambio en un cromosoma o un gen que puede o no causar una afección genética. Se clasifica como incierta porque actualmente no existe suficiente información disponible acerca de la VNC para saber si causa una afección genética o no.
Diagnóstico	Esta prueba no cambia el diagnóstico de la persona que se sometió a ella. Si usted o su familiar recibió un diagnóstico de una afección específica, eso no cambia.
Pruebas Adicionales	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.
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.
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.

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.