

Afección poco frecuente

GUÍA PARA
EL PACIENTE

Afección poco frecuente

Guía para el paciente

Una guía sobre las pruebas genéticas
para detectar afecciones poco frecuentes
y no diagnosticadas



Ambry Genetics®

A TEMPUS COMPANY

Conceptos básicos que debe conocer



Genoma: La información incluida en los ~3 mil millones de pares base del ADN que están en el núcleo de la célula¹

¿POR QUÉ SON IMPORTANTES LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Los genes cuentan una historia que es única para cada persona y nos convierten en quienes somos. Un análisis más detallado de los genes puede ayudar a los proveedores de atención médica a entender mejor las causas de ciertos problemas médicos.

- Si se conoce la causa genética de fondo de una enfermedad, los médicos pueden tratar y controlar mejor la salud del paciente.
- También pueden comprender mejor si una afección también afecta a otros familiares.
- En la medida en que los investigadores y médicos sigan conociendo más sobre el estudio del genoma, se podrán encontrar mejores tratamientos y curas para algunas afecciones.

BENEFICIOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS

Las pruebas genéticas completas pueden ayudar a detectar la causa subyacente de algunos problemas médicos. Tener un diagnóstico mediante estas pruebas es ventajoso por los siguientes motivos:

- Se puede tener un diagnóstico más rápido y más económico porque se analizan diferentes genes al mismo tiempo.
- Los resultados pueden orientar o influir en el tratamiento o las decisiones de cuidados de la salud.
- Permiten evitar la incertidumbre por tener una afección no diagnosticada.
- Los familiares toman conocimiento de algún problema de salud y/o del riesgo de pasar el cambio genético a las próximas generaciones.

¿Cuáles son los diferentes tipos de pruebas genómicas?

BENEFICIOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS



Genoma

Manzana



Exoma

Rebanada



Panel genético

Porción

Exoma: ~1 % del genoma que se codifica para las proteínas. Esto representa ~20,000 genes.²

>60 % de todas las enfermedades conocidas son a causa de los cambios en el exoma.³

SECUENCIACIÓN DEL EXOMA

La secuenciación del exoma es una prueba integral que está diseñada para buscar los cambios (mutaciones) en los genes que pueden ser la causa de una afección existente. Algunas pruebas genéticas buscan mutaciones comunes, mientras que otras indagan sobre los cambios en los genes comunes. La secuenciación del exoma analiza todos los genes, por lo que es una prueba genética completa.

MICROARRAY CROMOSÓMICO (CMA)

El Microarray cromosómico (CMA, por sus siglas en inglés) es una prueba diseñada para detectar cambios en los grupos que contienen la información genética (genes). El CMA es particularmente útil para detectar partes que sobran o que faltan en los grupos que contienen sus genes. Para la mayoría de las personas, los cambios en los genes pueden ser la causa de una afección existente.

¿ES CONVENIENTE HACERSE UNA SECUENCIACIÓN DE EXOMA O UN CMA EN SU CASO?

Un médico puede considerar una secuenciación de exoma y/o un CMA para detectar una causa genética subyacente para un problema médico cuando:

1. No fue posible detectar la causa del problema médico a través de pruebas médicas y genéticas anteriores y un proveedor de atención médica sospecha que podría haber una causa genética subyacente.
2. No hay pruebas genéticas específicas disponibles para el problema genético del que se sospecha.
3. Las afecciones pueden ser causadas por cambios en más de un gen y las pruebas genómicas son una forma de analizar todos los genes al mismo tiempo.

Las normas de procedimiento del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recomiendan que la secuenciación del exoma y/o genoma sea una prueba de primer o segundo nivel en el caso de pacientes que presentan anomalías congénitas, retrasos del desarrollo y discapacidades intelectuales.⁴

El proceso de las pruebas

Las pruebas se realizan con una muestra de sangre o saliva, que se obtiene con un kit especial que se envía de un día para el otro a Ambry Genetics, todo coordinado por el médico. Se toman muestras del paciente y sus familiares cercanos (consanguíneos).

El médico recibirá los resultados; no se le envían directamente al paciente. Cada médico puede tener un método y un plazo diferente para contactar al paciente y ver los resultados, por eso es importante analizar este proceso con el profesional. Su médico analizará los pasos a seguir según los resultados de las pruebas.



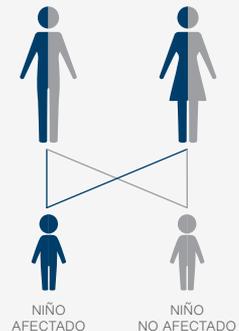
* "Familiares" quiere decir parientes consanguíneos, por ejemplo, hermanos, hermanas, padres, abuelos, tías, tíos, primos

** Los resultados del CMA y de la secuenciación del exoma se envían al médico en un plazo de 2-3 semanas y de 6-8 semanas, respectivamente.

¿POR QUÉ ESTAS PRUEBAS PODRÍAN INVOLUCRAR A FAMILIARES?

La secuenciación del exoma puede aportar respuestas más precisas cuando el ADN del paciente se compara con el de parientes consanguíneos, como es el caso de padres biológicos, abuelos y hermanos. Con esto se pueden clasificar todos los cambios genéticos e identificar aquellos que son normales en la familia frente a los que podrían causar la enfermedad en el paciente. O, si hay varios familiares que tienen la misma enfermedad, con esto se puede detectar cuáles son los cambios genéticos que son iguales para todos los familiares.

Estas pruebas se pueden hacer de todas maneras sin la participación de familiares, pero se reducen las probabilidades de hallar una respuesta. Los familiares pueden enviar una muestra de sangre o saliva para participar en las pruebas.



Resultados de pruebas genéticas

Es importante analizar los resultados con el médico para saber cómo influyen en el tipo de atención médica que necesitará.

RESULTADOS PRINCIPALES

+ POSITIVO/PROBABLEMENTE POSITIVO

Se detectó una alteración o cambio en el ADN que se sabe que está relacionado con los problemas médicos.

Se puede considerar hacer pruebas genéticas en familiares.

? AMBIGUO

Se detectó una alteración o cambio en el ADN, pero no está claro si es la causa de los problemas médicos.

Como parte del programa Patient for Life, guardamos los resultados en nuestros registros ya que puede haber hallazgos genéticos futuros que aporten información útil y además se le notificará al médico si se identifica alguna alteración de relevancia clínica.

- NEGATIVO

No se ha detectado ninguna causa genética subyacente para el problema médico.

Como parte del programa Patient for Life, guardamos los resultados en nuestros registros ya que puede haber hallazgos genéticos futuros que aporten información útil y además se le notificará al médico si se identifica alguna alteración de relevancia clínica.

RESULTADOS DE HALLAZGOS SECUNDARIOS (SOLO PARA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA)

+ POSITIVO/PROBABLEMENTE POSITIVO

Se detectó una mutación en un gen que no está relacionada con las inquietudes médicas presentes pero que puede afectar la salud del paciente en el futuro.

Se puede considerar hacer pruebas genéticas en familiares. Es importante que analice estos hallazgos con su médico o el médico de sus hijos.

- NEGATIVO

No se identificaron mutaciones entre el grupo de genes comunes de la enfermedad no relacionados con las inquietudes médicas presentes.

Puede haber cambios genéticos que afecten la salud del paciente en el futuro; sin embargo, no se han identificado mediante esta prueba.

Información útil

En algunos casos, los resultados pueden ser negativos. Aunque estas pruebas están pensadas para analizar todo el exoma/genoma, la causa de los problemas médicos puede estar en un área del exoma/genoma que todavía no se conoce bien o que no se puede identificar.

Si los resultados son negativos, el médico puede optar por hacer otras pruebas genéticas ahora o en el futuro. Los resultados negativos también podrían sugerir que los problemas médicos que le preocupan no son heredados.

PROGRAMA PATIENT FOR LIFE

Los científicos aprenden más sobre los genes y descubren nuevas perspectivas para saber cómo influyen en la salud prácticamente a diario. Ambry Genetics cuenta con un programa exclusivo donde nuestros científicos se mantienen al día con las últimas investigaciones para saber cómo podrían impactar en la salud de un paciente. A medida que surgen nuevos hallazgos, nuestros científicos vuelven a analizar proactivamente toda la información de pacientes anteriores para determinar si se pueden beneficiar con esta nueva información. Si se detecta información clínicamente relevante, nos encargamos de enviar un informe actualizado al médico que solicitó las pruebas. Este servicio se ofrece sin límite alguno y sin costo adicional para el paciente.

HALLAZGOS SECUNDARIOS PARA LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA

Como en esta prueba se analizan todos los genes al mismo tiempo, se pueden detectar mutaciones clínicamente relevantes que no guardan relación con sus problemas médicos actuales. Si este es el caso, usted podría tener información nueva sobre su salud o la salud de sus hijos, por eso se recomienda hacer el seguimiento con el médico. Puede elegir de antemano si desea conocer esta información.

PRUEBAS PARA FAMILIARES

Las pruebas genómicas permiten detectar un cambio genético en el paciente que también puede estar presente dentro de la familia. Es importante que considere compartir estos resultados; sin embargo, es posible que algunos familiares no quieran saber si corren riesgo de tener una afección genética. En el mejor de los casos, los familiares hacen una consulta con el médico o con un asesor de genética para analizar las opciones de someterse a las pruebas. Las pruebas genómicas además permiten detectar información inesperada sobre parentescos. Puede analizar estas posibilidades con su médico y/o asesor de genética.

Ambry ofrece pruebas sin costo para familiares consanguíneos en Estados Unidos dentro de un plazo de 90 días del informe original del paciente.

Preguntas frecuentes

1 ¿CÓMO SE HACEN LAS PRUEBAS DE EXOMA Y DE CMA Y CUÁNTO DEMORAN?

Las pruebas se realizan con una muestra de sangre o saliva del paciente, que se obtiene con un kit especial que se envía de un día para el otro a Ambry Genetics, todo coordinado por el médico. En el caso de las pruebas de exoma, las muestras se toman al paciente y hasta dos familiares cercanos. Las pruebas de exoma demoran de 6 a 8 semanas, mientras que las pruebas de CMA demoran de 2 a 3 semanas. Luego, los resultados se envían al médico.

2 ¿QUÉ SUCEDE CUANDO MIS RESULTADOS ESTÁN LISTOS?

El médico recibirá los resultados; no se le envían directamente al paciente. Cada médico puede tener un método y un plazo diferentes para contactar al paciente y ver los resultados, por eso es importante analizar este proceso con el profesional. Su médico analizará los pasos a seguir según los resultados de las pruebas.

3 ¿MI SEGURO CUBRE LAS PRUEBAS GENÓMICAS?

Muchos planes de seguro cubren pruebas genéticas, y Ambry tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de los EE. UU. Sus gastos de bolsillo pueden variar según su plan particular; por lo tanto, ofrecemos la verificación personalizada de la cobertura del seguro y opciones financieras para sus pruebas genéticas. Un equipo de especialistas exclusivo está disponible para ayudarle a acceder a las pruebas genéticas que necesita y responder cualquier pregunta que tenga sobre nuestras opciones de pago. Llame a nuestro departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com con cualquier consulta.

4 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS?

Su compañía aseguradora le envía una explicación de beneficios (EOB, por sus siglas en inglés) para explicarle los servicios que se pagan en su nombre. No es una factura. Puede comunicarse directamente con nosotros o hablar con un especialista en Facturación si tiene preguntas o inquietudes acerca de su EOB. Algunas pruebas genéticas demoran semanas o meses en procesarse y esto garantiza los resultados más precisos. Además, las compañías aseguradoras pueden demorar varias semanas, incluso un par de meses, en procesar las reclamaciones.

5 ¿LOS RESULTADOS DE LA PRUEBA GENÓMICA AFECTAN MI COBERTURA DE SEGURO?

En los EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación con base en la información genética por parte de las compañías de seguro de salud y los empleadores. Según en qué parte del mundo viva, puede haber diferentes (o menos) leyes en torno a las pruebas genéticas. Visite ginahelp.org para obtener más información.

6 ¿QUÉ PASA SI NO TENGO SEGURO?

Ambry Genetics ofrece precios para pacientes sin cobertura y un programa de asistencia a pacientes que no tienen seguro de salud o cuyo seguro no cubre las pruebas de exoma. Para más información, llame a nuestro departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com con cualquier consulta.

¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

Hable con su médico o visite nuestro sitio web: ambrygen.com





1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656 USA Número gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501 ambrygen.com

© 2025 Ambry Genetics Corporation. Reservados todos los derechos. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics.

MKT-SPEC-BRO-50024-ES v3 06.17.25

Referencias

1. Piovesan, A., Pelleri, M. C., Antonaros, F., Strippoli, P., Caracausi, M., & Vitale, L. (2019). On the length, weight and GC content of the human genome. *BMC research notes*, 12(1), 106. <https://doi.org/10.1186/s13104-019-4137-z>
2. Marian A. J. (2014). Sequencing your genome: what does it mean? *Methodist DeBakey cardiovascular journal*, 10(1), 3–6. <https://doi.org/10.14797/mdcj-10-1-3>
3. Ross, J. P., Dion, P. A., & Rouleau, G. A. (2020). Exome sequencing in genetic disease: recent advances and considerations. *F1000Research*, 9, F1000 Faculty Rev-336. <https://doi.org/10.12688/f1000research.19444.1>
4. Manickam, K., McClain, M. R., Demmer, L. A., Biswas, S., Kearney, H. M., Malinowski, J., ... & Hisama, F. M. (2021). Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 23(11), 2029-2037.