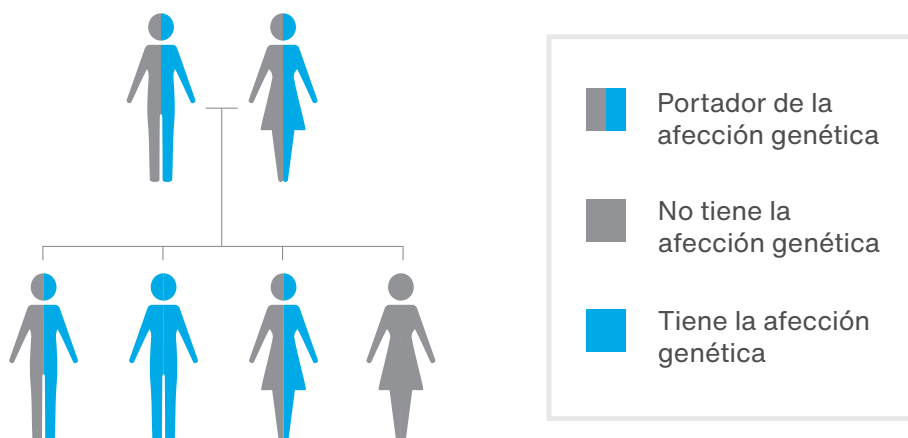


Comprender el resultado de portador en su prueba genética

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

Genes	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. Las variantes (cambios) en ambas copias de ciertos genes pueden causar afecciones genéticas específicas. Los portadores son personas que tienen un cambio en solo una copia del gen. En general, los portadores no presentan síntomas de una afección genética, pero pueden tener hijos con una afección genética.
Resultado	En la prueba, se encontró una variante que es patógena (conocida como causante de una enfermedad) o probablemente patógena (probable causante de una enfermedad) en un gen conocido como causante de una afección genética. Esto quiere decir que es un “portador” de una afección genética. Es poco probable que tener solo una variante patógena o probablemente patógena de este gen cause una afección genética.
Familiares	Si la pareja de un portador también es portadora de una variante patógena o probablemente patógena en el mismo gen, existe una probabilidad de 1 en 4 (un 25 %) de que tengan un hijo con una afección genética específica en cada embarazo. Si la pareja del portador se somete a pruebas genéticas, esto puede brindar más información acerca de este riesgo. Además, es posible que otros familiares adultos quieran someterse a pruebas genéticas a fin de determinar si también tienen la variante patógena o probablemente patógena que se detectó en su familia. Se le recomienda que comparta esta información con ellos para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.
Herencia recesiva	Para determinados tipos de afecciones genéticas (afecciones recesivas), las personas que tienen una variante patógena o probablemente patógena solo en una copia del gen se conocen como “portadores”. En general, los portadores no presentan síntomas. Si tienen hijos con una pareja que también es portadora de una variante patógena o probablemente patógena en el mismo gen, existe una probabilidad de 1 en 4 (un 25 %) de que tengan un hijo con una afección genética específica en cada embarazo. Hay una probabilidad de 1 en 2 (un 50 %) de que tengan un hijo portador, y una probabilidad de 1 en 4 (un 25 %) de que tengan un hijo que no es portador ni padece una afección genética específica.



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.