

Comprender el resultado positivo de 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 ciertos genes 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 estar causada por un cambio en un gen.
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. Ambos tipos de variante se deben tratar como un resultado positivo.
Causa	El resultado de la prueba confirma una causa genética de sus síntomas. En ocasiones, las afecciones genéticas pueden aumentar el riesgo de que una persona presente otros problemas médicos en el futuro. Hable con el proveedor de atención médica para obtener más información sobre si se puede considerar la realización de un examen de detección médico adicional.
Opciones de tratamiento	Las opciones de tratamiento varían según la enfermedad y otros factores. El conocimiento de la causa genética de sus síntomas también puede ayudar a evitar que se someta a algunas pruebas o procedimientos. Hable con el proveedor de atención médica sobre las opciones de tratamiento que pueden ser adecuadas para usted.
Familiares	Muchas personas con una enfermedad genética son las primeras de su familia en padecerla. A menudo, en las pruebas genéticas, se puede encontrar un cambio genético en una persona incluso si el cambio genético no se ha encontrado en otros miembros de la familia ni se ha transmitido de padres a hijos. En otras familias, los cambios genéticos se pueden heredar de generaciones previas. Hable con su proveedor de atención médica acerca de cómo la afección genética específica puede presentarse en su familia según los resultados de su prueba y sus antecedentes familiares, y lo que esto significa para el resto de su familia. 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.