

Trastornos Neurológicos

Guía para Pacientes

Una Guía para Pruebas Genéticas
de Trastornos Neurológicos Hereditarios

Comprepción de lo Fundamental



Casi **1 de cada 6** personas en el mundo padece un trastorno neurológico¹

Entre el 1 % y el 2 % de los niños en EE. UU. padecen un trastorno del espectro autista²

¿QUÉ ES UN TRASTORNO NEUROLÓGICO?

Un trastorno neurológico es cualquier problema médico en el que el sistema nervioso se ve afectado, como el cerebro, la médula espinal y otros nervios. Los problemas con la estructura o la función de cualquier parte del sistema nervioso pueden provocar un trastorno neurológico.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE UN TRASTORNO NEUROLÓGICO?

Los síntomas de un trastorno neurológico pueden ser leves, como la debilidad muscular, la falta de coordinación o los cambios en los patrones de pensamiento. Además, los síntomas pueden ser más perceptibles, como las convulsiones, el dolor y la discapacidad intelectual. Las personas que padecen un trastorno neurológico pueden presentar solo uno o muchos de estos síntomas.



1 de cada 6 niños padece un trastorno neurológico³



1 de cada 26
personas padece
epilepsia⁴

Entre el 2 % y el 3 %
de las personas padecen
una discapacidad
intelectual⁵

CAUSAS DE LOS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS

Existen muchas causas para los trastornos neurológicos, como las infecciones, las lesiones y los factores del entorno. Los cambios genéticos también pueden causar trastornos neurológicos.

La mayoría de los trastornos neurológicos que se producen debido a los cambios genéticos comienzan a afectar a una persona en una etapa temprana de su vida, generalmente en la infancia y, en ocasiones, incluso desde el nacimiento. Sin embargo, algunos trastornos neurológicos que se originan debido a cambios genéticos no afectan a la persona hasta una edad más avanzada.

Las pruebas genéticas pueden ser útiles para identificar la causa del trastorno neurológico en diversas ocasiones.

Mayor Comprensión de la Enfermedad Mediante Pruebas de Calidad

SUS GENES SON PORTADORES DE UNA HISTORIA QUE ES ÚNICA PARA USTED Y QUE LO CONVIERTA EN LA PERSONA QUE ES. LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN AYUDAR A COMPRENDER Y TRATAR MEJOR EL TRASTORNO NEUROLÓGICO QUE PUEDA PADECER UN MIEMBRO DE SU FAMILIA.

Las pruebas genéticas para los trastornos neurológicos pueden incluir una variedad de genes relacionados con los síntomas que usted o un miembro de su familia padecen. En función de los resultados, es posible que el proveedor de atención médica le indique un pronóstico más específico y las opciones de tratamiento para usted y su familia.

¿Cómo se Realizan las Pruebas Genéticas?



Las muestras del paciente (y del padre y la madre*) se envían al laboratorio



El laboratorio realiza las pruebas



Los resultados están disponibles en un plazo de 1 a 6 semanas, según el tipo de prueba solicitada

* Es posible aceptar muestras del padre o la madre junto con la muestra del paciente para la realización de la mayoría de las pruebas con el fin de ayudar a obtener resultados más precisos

La Mejor Prueba para Usted o Su Hijo

Su proveedor de atención médica solicita las siguientes pruebas:

EPILEPSIA

- EpilepsyNext®
 - EpilepsyNext-Expanded®
-

TRASTORNOS DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO

- Análisis de ADN del cromosoma X Frágil
 - AutismNext®
 - NeurodevelopmentNext®
 - CustomNext-Neuro®
-

GENÓMICA

- Matriz de SNP
- ExomeNext®

TRASTORNOS NEUROCUTÁNEOS O NEUROONCOLÓGICOS

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Neurofibromatosis 1 (NF1) | <input type="checkbox"/> Ataxia telangiectasia |
| <input type="checkbox"/> Neurofibromatosis 2 (NF2) | <input type="checkbox"/> Enfermedad de Von Hippel-Lindau |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Legius | <input type="checkbox"/> Síndrome de Li-Fraumeni |
| <input type="checkbox"/> Schwannomatosis | <input type="checkbox"/> Síndrome de Gorlin |
| <input type="checkbox"/> Complejo de esclerosis tuberosa | <input type="checkbox"/> Telangiectasia hemorrágica hereditaria, HHTNext® |
-

VISITE NUESTRO SITIO WEB

Consulte información actualizada sobre qué genes se incluyen en la prueba que seleccionó su proveedor de atención médica más arriba:
ambrygen.com/patient/neurotest

Cómo las Pruebas Genéticas Pueden Afectar a Usted y Su Familia



Su proveedor de atención médica puede proporcionarle mejor información sobre lo que puede esperar en función de los resultados de la prueba genética.

Entre los ejemplos de lo que se puede esperar, se encuentra la evolución de los síntomas actuales o la realización de pruebas de detección adicionales que permitan encontrar nuevos síntomas lo antes posible



Según los resultados de la prueba genética, es posible que su proveedor de atención médica le comente posibles opciones de tratamiento, como medicamentos específicos u otras intervenciones.

Entre los ejemplos, se encuentra el uso de un tratamiento dietético médico o ciertos tipos de medicamentos anticonvulsivos



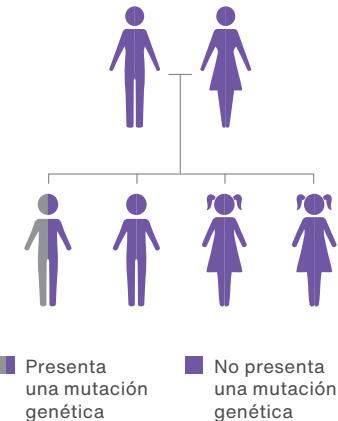
Su médico también puede identificar y analizar otras opciones de tratamiento médico personalizado que podrían ser adecuadas en función de los resultados de las pruebas genéticas.

AMBRY FACILITA EL ACCESO A LAS PRUEBAS PARA MIEMBROS DE LA FAMILIA EN FUNCIÓN DE LOS CRITERIOS CLÍNICOS ADECUADOS

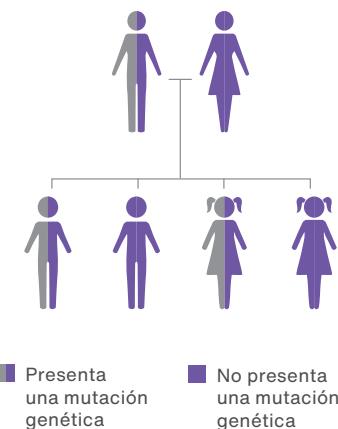
Esto está disponible para la mutación genética específica identificada en el primer miembro de la familia que se someta a la prueba en Ambry en un plazo de 90 días a partir de la fecha del informe original.

¿LOS TRASTORNOS NEUROLÓGICOS PUEDEN SER HEREDITARIOS?

Muchas personas con un trastorno neurológico son las primeras de su familia en padecerlo. A menudo, en las pruebas genéticas, se puede encontrar una mutación genética en una persona que padece un trastorno neurológico que no se ha encontrado en otros miembros de la familia ni se ha transmitido de padres a hijos. Esto se denomina una mutación genética de novo, o de nueva aparición, en una familia.



En otras familias, los cambios genéticos que causan trastornos neurológicos se pueden heredar de generaciones previas. Su médico o asesor genético puede hablar más con usted sobre el patrón de herencia del trastorno neurológico en su familia.



Posibles Resultados de las Pruebas Genéticas



POSITIVO

Se encontró una mutación en al menos uno de los genes analizados

Es posible que haya recomendaciones de manejo específicas para el gen que presenta una mutación.

En función de los resultados, se puede recomendar la realización de pruebas genéticas a determinados miembros de la familia.



NEGATIVO

No se detectaron mutaciones genéticas en ninguno de los genes analizados

Las recomendaciones de tratamiento se basan en los antecedentes personales y familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.



VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTA (VSI)

Se detectó al menos un cambio genético, pero no está claro si este cambio causa o no el trastorno neurológico

Las recomendaciones de tratamiento se basan en los antecedentes personales y familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.

Recursos para Usted y Su Familia

Sitio web Educativo para
Pacientes de Ambry
ambrygen.com/patient

Children's Tumor Foundation
ctf.org

American Brain Tumor
Association
abta.org

Citizens United For Research
In Epilepsy
cureepilepsy.org

American Epilepsy Society
aesnet.org

Danny Did Foundation
dannydid.org

Autism Speaks
autismspeaks.org

The Autism Community in Action
(TACA)
tacanow.org

Child Neurology Foundation
childneurologyfoundation.org

Tuberous Sclerosis Alliance
tsalliance.org



BUSQUE UN ASESOR GENÉTICO

National Society of Genetic
Counselors
nsgc.org

Canadian Association of Genetic
Counsellors
cagc-accg.ca

Preguntas Frecuentes

1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO TARDAN?

Las pruebas genéticas requieren una muestra de sangre o saliva, que se toma utilizando un kit especial que su proveedor de atención médica envía a Ambry Genetics al día siguiente. Los resultados de las pruebas tardan entre 1 y 6 semanas, según la prueba que solicite su proveedor. Los resultados se envían a su proveedor de atención médica.

2 ¿QUÉ PASARÁ CUANDO LOS RESULTADOS ESTÉN LISTOS?

Su proveedor de atención médica recibirá los resultados; no se los enviarán directamente a usted. Cada proveedor de atención médica puede tener distintos métodos y plazos para revisar los resultados con usted, por lo que es importante que hable de este proceso con su proveedor cuando se realice la prueba. En función de los resultados de la prueba genética, su proveedor de atención médica le indicará los próximos pasos recomendados.

3 ¿LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS AFECTAN LA COBERTURA DEL SEGURO?

En EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación basada en la información genética por parte de las compañías de seguros médicos y empleadores. Dependiendo del lugar del mundo donde viva, es posible que haya otras (o menos) leyes sobre este ámbito. Visite ginahelp.org para obtener más información.

4 ¿CÓMO SE PROTEGERÁN LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS?

La ley nos obliga a mantener la confidencialidad de su información médica protegida de acuerdo con la Ley de Transferencia y Responsabilidad de Seguro Médico (HIPAA, del inglés Health Insurance Portability and Accountability Act). Visite HHS.gov para obtener más información.

5 ¿DEBERÍA INFORMAR A MIS FAMILIARES SOBRE LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Es importante que comparta los resultados con los miembros de su familia, ya que pueden proporcionarle información adicional sobre sus probabilidades de padecer el mismo trastorno. Si no está seguro sobre cómo abordar el tema, su proveedor de atención médica puede darle algunos consejos.

6 ¿EL SEGURO CUBRIRÁ LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguros cubren las pruebas genéticas y Ambry Genetics tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de EE. UU. Sus gastos de bolsillo podrían variar en función de su plan individual. Un equipo de especialistas dedicados está a su disposición para ayudarlo a acceder a las pruebas genéticas que necesita y brindarle más detalles sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, llame a nuestro Departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com. Visite ambrygen.com/patientbilling para obtener más información.

7 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS (EOB)?

Su compañía de seguros le envía una explicación de beneficios (EOB, del inglés explanation of benefits) para explicarle los servicios que se pagaron en su nombre. Puede comunicarse directamente con nosotros para hablar con un Especialista en facturación si tiene alguna pregunta o inquietud sobre las pruebas genéticas de Ambry Genetics que aparecen en su EOB. Es importante que recuerde que las compañías de seguros pueden tardar varias semanas o incluso un par de meses en procesar las reclamaciones.

¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

Hable con su proveedor de atención médica o visite nuestro sitio web: ambrygen.com



1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito: +1.866.262.7943 Fax: +1.949.900.5501 ambrygen.com
©2026 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.

MKT-SPEC-BRO-30027-ES v3 02.09.26

Referencias

1. United Nations. Nearly 1 in 6 of world's population suffer from neurological disorders – UN report. *UN News*. Publicado el 27 de febrero del 2007. <https://news.un.org/en/story/2007/02/210312>
2. Zablotsky B, et al. NCHS Data Brief, no 291. Hyattsville, MD: National Center for Health Statistics. 2017.
3. Moreau, J. F., et al. Pediatric critical care medicine: a journal of the Society of Critical Care Medicine and the World Federation of Pediatric Intensive and Critical Care Societies 14.8 (2013): 801.
4. Institute of Medicine (US) Committee on the Public Health Dimensions of the Epilepsies; England MJ, Liverman CT, Schultz AM, et al., editors. *Epilepsy Across the Spectrum: Promoting Health and Understanding*. Washington (DC): National Academies Press (US); 2012.
5. Bardoni, Barbara, et al. "Intellectual disabilities, neuronal posttranscriptional RNA metabolism, and RNA-binding proteins: three actors for a complex scenario." *Progress in brain research* 197 (2012): 29-51.