

Cómo Entender el Resultado Positivo de su Prueba de Hallazgos Secundarios

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

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 en nuestros genes o cromosomas pueden causar afecciones genéticas. Estas variantes genéticas se pueden transmitir de una generación a otra o aparecer 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 una variante en los genes o los cromosomas de una persona.
Secuenciación del Exoma y del Genoma	<p>Las pruebas de secuenciación del exoma y del genoma están diseñadas para buscar variantes genéticas en los genes que puedan ser la causa de una afección médica existente. La secuenciación del exoma es una prueba en la que se analizan todos los genes conocidos como causantes de afecciones médicas. La secuenciación del genoma es otra prueba en la que se analizan todos los genes conocidos como causantes de afecciones médicas; además, se pueden detectar tipos de variantes genéticas poco frecuentes que no pueden detectarse mediante la secuenciación del exoma.</p> <p>Debido a que en estas pruebas se analizan todos los genes simultáneamente, se pueden encontrar variantes genéticas significativas a nivel médico que no tengan relación alguna con su afección médica actual. Estos resultados suelen denominarse “Hallazgos Secundarios” o “Hallazgos Incidentales”.</p>
Resultado de las Pruebas de Hallazgos Secundarios	En esta 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. Este resultado se encontró en un gen que <u>no se relaciona</u> con su afección médica existente, pero que puede afectar su salud en el futuro.
Opciones de Tratamiento	Es posible que existan opciones de gestión o tratamiento médico relacionadas con su resultado positivo en las pruebas de Hallazgos Secundarios. Las opciones de gestión y tratamiento varían según la afección 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 una variante genética en una persona incluso si la variante no se ha encontrado en otros familiares ni se ha transmitido de padres a hijos. En otras familias, las variantes genéticas pueden transmitirse de padres a hijos. Hable con el proveedor de atención médica sobre la forma en que la afección genética específica puede presentarse en su familia y lo que esto significa para los demás familiares. Se recomienda que comparta esta información con los miembros de su familia para que puedan obtener más información y comentarla con los 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.