

Cómo Entender el Resultado Positivo de su Prueba de Secuenciación del Exoma o del Genoma

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNO O MÁS RESULTADOS POSITIVOS

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	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.
Resultado	En esta prueba, se encontró una o más variantes patógenas o probablemente patógenas en uno o más genes que se conocen por estar asociados con su afección médica existente.
Causa	El resultado de la prueba confirma una causa genética de su afección médica. 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 médico de detección adicional.
Paciente de Por Vida	Como parte del programa Patient for Life (Paciente de Por Vida) de Ambry, guardamos sus resultados en el expediente. Es posible que futuros descubrimientos genéticos proporcionen información suficiente para actualizar el resultado. Notificaremos al proveedor de atención médica si se identifica algún otro resultado clínicamente significativo en el futuro.
Opciones de Tratamiento	Las opciones de gestión y tratamiento varían según la afección y otros factores. El conocimiento de la causa genética de su afección médica 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.