

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

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNO O MÁS RESULTADOS INCIERTOS

Cromosomas y Genes	<p>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.</p>
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>
Resultado	<p>En esta prueba, se encontró una o más variantes en uno o más genes, pero se desconoce si el resultado de esta prueba es la causa de su afección médica existente.</p>
Diagnóstico	<p>El resultado de esta prueba no cambia su diagnóstico. Si se le diagnosticó una afección específica, esta seguirá siendo la misma.</p>
Reclasificación	<p>La recopilación de información sobre un resultado incierto es un proceso continuo. Es posible que su resultado se entienda mejor en el futuro. Se informará al proveedor de atención médica que le solicitó someterse a la prueba si se dispone de nueva información sobre su resultado incierto.</p>
Paciente de Por Vida	<p>Como parte del programa Patient for Life™ (Paciente de Por Vida) de Ambry, guardamos sus resultados en el expediente. Aunque actualmente no hemos encontrado una causa genética de su afección médica, es posible que futuros descubrimientos genéticos proporcionen información suficiente para actualizar el resultado. Notificaremos al proveedor de atención médica si se identifica algún resultado clínicamente significativo en el futuro.</p>
Familiares	<p>En el informe, se indicará si la realización de pruebas a los familiares puede ayudarnos a obtener más información sobre su resultado específico.</p>
Opciones de Tratamiento	<p>Las opciones de tratamiento varían según la enfermedad y otros factores. Hable con el proveedor de atención médica sobre la opción que puede ser adecuada para usted.</p>

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.