

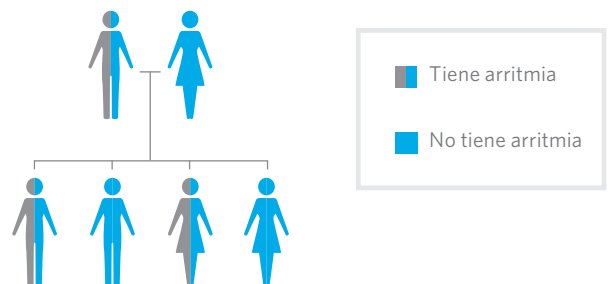
Comprender el Resultado Positivo de la Prueba Genética de Arritmia

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA **MUTACIÓN PATOGENICA O UNA VARIANTE QUE ES PROBABLEMENTE PATOGENICA**

Resultado	POSITIVO	La prueba muestra que tiene una mutación patológica (que causa la enfermedad), o una variante que probablemente cause la enfermedad, en un gen que causa una arritmia heredada, como el síndrome de Brugada, el de QT largo o la taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica (TVPC). Tanto las mutaciones como las variantes que probablemente causan la enfermedad deben tratarse como el mismo tipo de resultado positivo.
Gen	DEFINICIÓN	Todos tenemos dos copias de cada gen. Obtenemos una copia de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones (cambios en el gen, similares a errores de ortografía) en una copia de cualquier gen de esta prueba pueden ser la causa del síndrome de Brugada, el de QT largo u otra arritmia heredada.
Diagnóstico	ARRITMIA	La arritmia consiste en una frecuencia cardíaca anormal. Algunas arritmias, como el síndrome de QT largo, el de Brugada y la taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica (TVPC) son heredadas. Esto significa que están presentes en la familia.
Opciones de Manejo	PARA PACIENTES CON ARRITMIA	Las opciones de tratamiento pueden incluir: medicamentos, cirugía, marcapasos, desfibrilador automático implantable (DAI) o evitar ciertas actividades deportivas. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de Exámenes Detección	FAMILIARES	Las opciones de exámenes de detección y de detección temprana de arritmias heredadas incluyen: exámenes físicos y electrocardiogramas (ECG). Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted o su familia.
Próximos Pasos	HABLAR	Comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan hablar con sus médicos y conocer más al respecto. Pueden someterse a la prueba para esta misma mutación ahora si así lo desean.
Buscar Ayuda	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> National Society of Genetic Counselors nsgc.org Sudden Arrhythmia Death Syndromes (SADS) Foundation sads.org Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) ginahelp.org

Arritmias en la Familia

Sus familiares cercanos (como sus padres, hermanos, hijos) tienen una probabilidad de 50/50 de presentar la mutación que usted porta, y otros familiares (como sus tíos y primos) también pueden tenerla. Sus familiares pueden someterse a una prueba para esta misma mutación ahora. Es probable que aquellos que NO tengan esta mutación no tengan riesgo de sufrir de arritmia y pueden evitar exámenes de detección innecesarios.



Consulte a su médico o asesor genético. El campo de la genética cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre su resultado, recomendaciones médicas o tratamientos potenciales con el tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse o interpretarse como asesoramiento médico.