

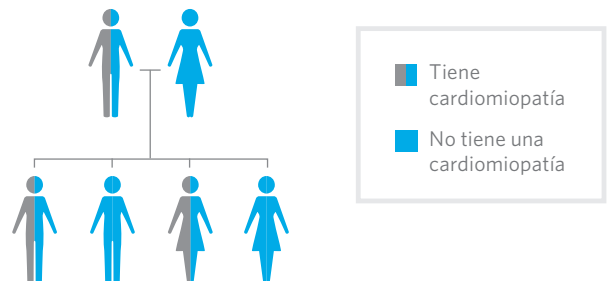
# Comprender el Resultado Positivo de la Prueba Genética de Cardiomiopatía

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

Resultado	<b>POSITIVO</b>	La prueba muestra que presenta una mutación patogénica (que causa la enfermedad), o una variante que probablemente cause la enfermedad, en un gen que causa una cardiomiopatía heredada, como la cardiomiopatía dilatada o la hipertrófica. Tanto las mutaciones como las variantes que probablemente causan la enfermedad deben tratarse como el mismo tipo de resultado positivo.
Gen	<b>DEFINICIÓN</b>	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 puede ser la causa de una cardiomiopatía heredada.
Diagnóstico	<b>CARDIOMIOPATÍA</b>	La cardiomiopatía debilita, y a veces agranda, el músculo cardíaco. Algunas cardiomiopatías son hereditarias, lo que significa que están presentes en la familia.
Opciones de Manejo	<b>PACIENTES CON CARDIOMIOPATÍA</b>	Las opciones de tratamiento incluyen: 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	<b>FAMILIARES</b>	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana de una cardiomiopatía heredada incluyen: exámenes físicos, ecocardiogramas, electrocardiogramas (ECG) y resonancia magnética cardíaca. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted o su familia.
Próximos Pasos	<b>HABLAR</b>	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	<b>RECURSOS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>National Society of Genetic Counselors <a href="http://nsgc.org">nsgc.org</a></li> <li>Hypertrophic Cardiomyopathy Association <a href="http://4hcm.org">4hcm.org</a></li> <li>Children's Cardiomyopathy Foundation <a href="http://childrenscardiomyopathy.org">childrenscardiomyopathy.org</a></li> <li>Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) <a href="http://ginahelp.org">ginahelp.org</a></li> </ul>

## Cardiomiopatía 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 una cardiomiopatía 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.