

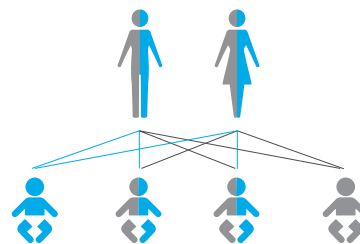
Comprender el resultado de la prueba genética de portador de epilepsia

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON **UNA MUTACIÓN PATOGENICA O VARIANTE, PROBABLEMENTE PATOGENICA**

Resultado	MUTACIÓN	La prueba a la que se sometió muestra que usted o su familiar tiene una mutación patogénica (que causa la enfermedad) o una variante que probablemente cause la enfermedad en un gen que causa epilepsia. Esto significa que usted o su familiar es "portador" de epilepsia. Es improbable que tener solo una mutación en este gen cause epilepsia.
Gen	DEFINICIÓN	Los genes son instrucciones sobre la manera en que nuestros cuerpos funcionan y se desarrollan. Todos tenemos dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Una mutación (cambio en el gen, similar a un error de ortografía) en ambas copias de determinados genes puede causar epilepsia. Los portadores tienen una mutación en una copia del gen. Generalmente, los portadores no tienen los síntomas de la epilepsia, pero pueden tener hijos con esa enfermedad.
Opciones de exámenes de detección	FAMILIARES	Si su pareja también es portadora de una mutación en el mismo gen, ambos podrían tener 1 posibilidad de 4 (25 %) de tener un hijo con epilepsia en cada embarazo (ver a continuación). La prueba genética para su pareja podría ayudarlos a ambos a saber más acerca de esto. Asimismo, los miembros adultos de su familia pueden desear realizar el examen para ver si son portadores de la mutación encontrada en su familia.
Próximos pasos	HABLAR	Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan conocer más y hablar al respecto con sus proveedores de atención médica. Pueden someterse a la prueba para la misma mutación ahora si así lo desean.
Buscar ayuda	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> • American Epilepsy Society aesnet.org • Citizens United for Research in Epilepsy cureepilepsy.org • Epilepsy Foundation epilepsy.com • Rare Epilepsy Network ren.rti.org • National Society of Genetic Counselors nsgc.org • Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

¿Cómo se hereda la epilepsia?

Las personas que tienen una mutación en una sola copia de un gen de la epilepsia son "portadores" y en general no tienen síntomas. Si tienen hijos con otra persona que es portadora de una mutación del mismo gen, existe 1 posibilidad en 4 (25 %) de que tengan un hijo con epilepsia en cada embarazo juntos. Existen 2 posibilidades en 4 (50 %) de que tengan un hijo que sea portador (generalmente sin síntomas), y 1 posibilidad en 4 (25 %) de que tengan un hijo que no tiene epilepsia y no es portador.



- Portador de epilepsia (una mutación en el gen).
- No tiene epilepsia, ni es portador de epilepsia (no hay mutación en el gen).
- Tiene epilepsia (dos mutaciones en el gen).

Consulte esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre el resultado de la prueba genética, 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.