

Comprender el Resultado Negativo de la Prueba Genética de Epilepsia

INFORMACIÓN PARA PACIENTES

Resultado	NEGATIVO	La prueba realizada a su familiar no detectó cambios genéticos (mutaciones) que causen epilepsia. No todos los pacientes con epilepsia presentan mutaciones en un gen de esta prueba. Usted o su familiar pueden tener una mutación en un gen que no esté incluido en esta prueba. Además, algunos casos de epilepsia NO se deben a cambios genéticos.
Gen	DEFINICIÓN	Los genes son instrucciones sobre la manera en que los organismos funcionan y se desarrollan. Todos tenemos dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Las mutaciones (cambios en el gen, similares a errores de ortografía) en determinados genes pueden causar epilepsia. Estas mutaciones pueden transmitirse en las familias o ser nuevas para la persona con epilepsia. Incluso si ningún otro familiar tiene epilepsia, puede deberse a un cambio en un gen.
Diagnóstico	SIN CAMBIO	Esta prueba no modifica el diagnóstico de epilepsia de usted o de su familiar. Si se le ha diagnosticado epilepsia, el diagnóstico se mantiene.
Pruebas Adicionales	HABLAR	Es conveniente realizar otras pruebas genéticas. Hable sobre este tema con su médico o asesor genético.
Opciones de Manejo	PARA PACIENTES CON EPILEPSIA	Las opciones de tratamiento pueden incluir medicación, dieta específica, estimulación del nervio vago, cirugía o evitación de ciertas situaciones que puedan causar convulsiones. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted o su familiar.
Próximos Pasos	HABLAR	Comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan hablar con sus médicos y conocer más al respecto.
Buscar Ayuda	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> • Sociedad Americana de Epilepsia 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

Epilepsia en la Familia

Aunque la prueba genética fue negativa, los cambios genéticos que causan la epilepsia todavía pueden estar presentes en usted o en su familiar. Muchas personas con epilepsia son las primeras en su familia en padecerla. A menudo, las pruebas genéticas pueden identificar una mutación genética en una persona con epilepsia que no se identificó en otros familiares y no se heredó de un progenitor. En otras familias, los cambios genéticos que causan la epilepsia pueden heredarse de generaciones anteriores.



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.