

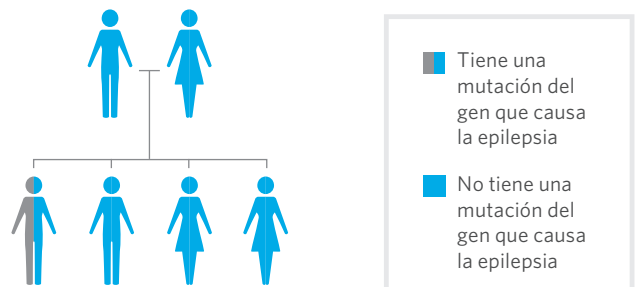
# Comprender el Resultado Positivo de la Prueba Genética de Epilepsia

## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATOGENÉTICA O UNA VARIANTE QUE ES PROBABLEMENTE PATOGENÉTICA

Resultado	<b>MUTACIÓN</b>	La prueba a la que se sometió usted o su familiar muestra una mutación patológica (que causa la enfermedad) o una variante que probablemente cause la enfermedad en un gen que causa epilepsia. Tanto las mutaciones como las variantes que probablemente causan la enfermedad deben tratarse como el mismo tipo de resultado positivo.
Gen	<b>DEFINICIÓN</b>	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 que tiene epilepsia. Incluso si no hay antecedentes de epilepsia en su familia, puede deberse a un cambio en un gen.
Causa	<b>GENÉTICA</b>	La epilepsia se debe a muchas causas. Sin embargo, la prueba realizada confirma una causa genética de la epilepsia en usted o en su familiar. A veces la epilepsia puede ser el primer signo de que una persona pueda tener otros problemas médicos o de salud. Consulte a su proveedor de atención médica para conocer más respecto de si usted o su familiar podrían necesitar otras evaluaciones.
Opciones de Manejo	<b>PARA PACIENTES CON EPILEPSIA</b>	Algunos resultados de pruebas genéticas de epilepsia pueden ayudar a identificar los tratamientos específicos con mayor o menor probabilidad de ser útiles. Las opciones de tratamiento pueden incluir medicación, dieta específica, estimulación del nervio vago, cirugía o evitación de ciertas situaciones que puedan provocar convulsiones. Conocer la causa genética de la epilepsia propia o de su familiar puede ayudar a evitar algunos exámenes o procedimientos. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted o su familiar.
Opciones de Exámenes de Detección	<b>FAMILIARES</b>	En algunas familias, las mutaciones genéticas que causan la epilepsia pueden heredarse. Su médico o asesor genético pueden brindarle más información sobre el patrón hereditario de la epilepsia en su familia sobre la base de los resultados de las pruebas y de sus antecedentes familiares.
Próximos Pasos	<b>HABLAR</b>	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. Consulte a su médico o asesor genético sobre qué familiares podrían beneficiarse con esta prueba.
Buscar Ayuda	<b>RECURSOS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sociedad Americana de Epilepsia <a href="http://aesnet.org">aesnet.org</a></li> <li>• Citizens United for Research in Epilepsy <a href="http://cureepilepsy.org">cureepilepsy.org</a></li> <li>• Epilepsy Foundation <a href="http://epilepsy.com">epilepsy.com</a></li> <li>• Rare Epilepsy Network <a href="http://ren.rti.org">ren.rti.org</a></li> <li>• National Society of Genetic Counselors <a href="http://nsgc.org">nsgc.org</a></li> <li>• Canadian Association of Genetic Counsellors <a href="http://cagc-accg.ca">cagc-accg.ca</a></li> </ul>

### Epilepsia en la Familia

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.