

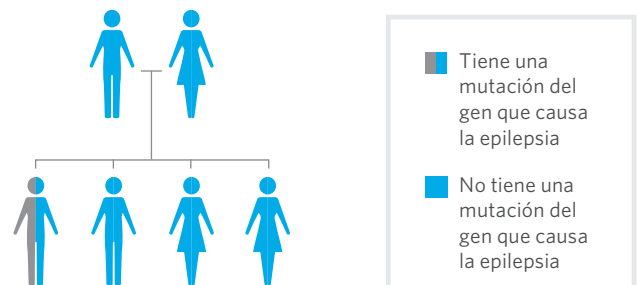
Comprendiendo el Resultado de la VUS en la Prueba Genética Para Epilepsia

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA O MÁS VARIANTES DE SIGNIFICADO INDETERMINADO

Resultado	VUS	La prueba a la que se sometió usted o su familiar muestra una o más variantes de significado indeterminado (VUS) en los genes que causan la epilepsia. Una variante de significado indeterminado es un cambio genético, pero no hay suficiente información disponible sobre este cambio para saber si causa epilepsia o no.
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 causan la epilepsia, que es diferente de una variante de significado indeterminado. 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 que usted o sus familiares se sometan a 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 su proveedor de atención médica y conocer más al respecto.
Buscar Ayuda	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> • Sitio de Ambry sobre neurología para familias patients.ambrygen.com/neurology • 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

Epilepsia en la Familia

Muchas personas con epilepsia son las primeras en su familia en padecerla. A menudo, las pruebas genéticas pueden detectar una mutación genética en una persona con epilepsia no identificada en otros familiares heredada de un progenitor. En otras familias, los cambios genéticos que causan la epilepsia pueden heredarse de generaciones anteriores. Su médico o asesor genético pueden brindarle más información sobre la manera en que la epilepsia puede transmitirse en su familia.



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.