

Comprender el Resultado de VUS de su Prueba Genética de Epilepsia

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA O MÁS VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO (VUS)

Resultado	La prueba genética que se realizó usted o su familiar indica que existe una o más variantes de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés) en uno o más genes que causan la epilepsia. Una VUS es un cambio en un gen que puede o no causar epilepsia. Se clasifica como incierta porque actualmente no existe suficiente información disponible acerca de la variante para saber si causa epilepsia o no.
Genes y Herencia	Los genes son las instrucciones para el funcionamiento y el desarrollo del cuerpo. Todas las personas tienen dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Existen cambios en ciertos genes que pueden causar epilepsia y que se pueden traspasar de una generación a otra o que pueden presentarse por primera vez en la persona que tiene epilepsia. Incluso si no hay antecedentes de epilepsia en su familia, esta puede originarse por un cambio en un gen. Además, algunos tipos de epilepsia no se originan por cambios en un gen.
Diagnóstico	Esta prueba no cambia el diagnóstico de epilepsia que recibió usted o su familiar. Si usted o su familiar recibió un diagnóstico de epilepsia, eso no cambia.
Familiares	En el informe, se indicará si la realización de pruebas a sus familiares puede ayudarnos a obtener más información sobre su VUS específica. Hable con su proveedor de atención médica para determinar si ellos también podrían beneficiarse de la realización de una prueba para evaluar su riesgo personal de presentar una enfermedad. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.
Opciones de Tratamiento	Las opciones de tratamiento médico pueden incluir medicamentos, dieta específica, cirugía o evitar ciertas situaciones que pueden ocasionar crisis epilépticas. Hable con su proveedor de atención médica acerca de las opciones de tratamiento que pueden ser de ayuda para usted o su familiar.
Reclasificación	La obtención de información acerca de una VUS es un proceso continuo, por lo que es posible que su resultado se comprenda mejor en el futuro. Se informará al proveedor de atención médica que ordenó la realización de su prueba si se dispone de nueva información acerca de su VUS.
Recursos	<ul style="list-style-type: none">• American Epilepsy Society aesnet.org• Citizens United for Research in Epilepsy cureepilepsy.org• Epilepsy Foundation epilepsy.com• National Society of Genetic Counselors nsgc.org• Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética está en un continuo cambio, por lo que es posible que con el tiempo se disponga de actualizaciones relacionadas con el resultado de sus pruebas genéticas de epilepsia, las recomendaciones médicas o los posibles tratamientos. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni tomarse como asesoramiento médico.