

Comprender el resultado negativo de la prueba genética de disecciones y aneurismas de la aorta torácica (TAAD) o enfermedades relacionadas

INFORMACIÓN PARA PACIENTES

Resultado	NEGATIVO	Su prueba (o la de su familiar) no encontró ninguna mutación causante de enfermedad. Usted puede tener una mutación de un gen que no fue incluido en esta prueba. Si alguien de su familia tiene una mutación específica en uno de estos genes, es probable que usted no tenga un riesgo mayor de presentar TAAD o una enfermedad relacionada.
Diagnóstico	SIN CAMBIO	Esta prueba no modifica su diagnóstico. Si se le ha diagnosticado TAAD o una enfermedad relacionada, 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	PACIENTES CON TAAD O ENFERMEDADES RELACIONADAS	Las opciones de tratamiento incluyen: medicamentos, o evitar las actividades deportivas. Su médico también puede recomendar pruebas para otros problemas médicos que a veces se asocian con TAAD. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de exámenes de detección	FAMILIARES	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana incluyen: exámenes físicos, ecocardiogramas, o resonancia magnética cardíaca. Consulte a su médico sobre qué opciones, si hubiera alguna, pueden ser convenientes para usted.
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"> • Sitio de Ambyr sobre cardiología para las familias patients.ambrygen.com/cardiology • National Society of Genetic Counselors nsgc.org • The Marfan Foundation marfan.org • Loeys-Dietz Syndrome Foundation loeysdietz.org • The Ehlers-Danlos National Foundation ednf.org • Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) ginahelp.org
Participar	OPORTUNIDADES DE INVESTIGACIÓN	Si desea puede contactar a la Dra. Dianna M. Milewicz y a su personal de investigación de la University of Texas Health Science Center en Houston, respecto de un estudio de cambios genéticos que podrían causar TAAD y enfermedades relacionadas. La participación en la investigación es opcional. Puede contactar a la oficina del estudio al (713) 500-7072 o a info@JohnRitterResearchProgram.org .

TAAD y enfermedades relacionadas en la familia

Aunque su prueba genética (o la de su familiar) fue negativa, el gen de TAAD podría seguir estando en su familia. Todos los familiares cercanos de una persona que sufra de TAAD (como padres, hermanos, hijos) deben consultar al médico sobre los exámenes de detección.

Consulte a su médico o asesor genético. El campo de la genética cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre su resultado, 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.

