

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

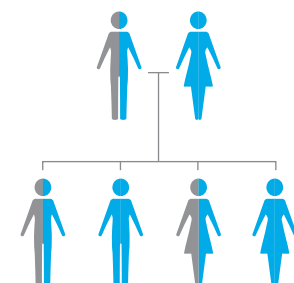
## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATOGENÉTICA O UNA VARIANTE QUE ES PROBABLEMENTE PATOGENÉTICA

Resultado	<b>POSITIVO</b>	Su prueba (o la de su familiar) muestra que presenta una mutación patogénica (que causa la enfermedad) o una variante que probablemente cause la enfermedad en un gen que causa TAAD o una enfermedad relacionada. Ambas deben tratarse como el mismo tipo de resultado positivo.
Gen	<b>DEFINICIÓN</b>	Todos tenemos dos copias de cada gen. Obtenemos una copia de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones (cambios en el gen, similares a errores de ortografía) en una copia de cualquier gen de la prueba pueden ser la causa de TAAD o una enfermedad relacionada.
Diagnóstico	<b>SÍNDROME</b>	Un síndrome es un grupo de síntomas médicos que ocurren juntos en una persona o familia. Los síndromes pueden incluir TAAD y otros problemas de salud. Algunos ejemplos son el síndrome de Marfan y de Loeys-Dietz.
Diagnóstico	<b>TAAD FAMILIAR DE FORMA AISLADA</b>	Algunas mutaciones de genes que causan TAAD no implican un síndrome. Esto significa que aún pueden ser hereditarias, pero no causan otros problemas de salud además de TAAD.
Opciones de manejo	<b>PACIENTES CON TAAD O ENFERMEDADES RELACIONADAS</b>	Las opciones de tratamiento incluyen: medicamentos, cirugía, o evitar ciertas actividades deportivas. Su médico también puede recomendar pruebas para otros problemas médicos que a veces se asocian con el resultado de su prueba específica. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de exámenes de detección	<b>FAMILIARES</b>	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana incluyen: exámenes físicos, ecocardiogramas, o resonancia magnética cardíaca. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted o su familia.
Próximos pasos	<b>HABLAR</b>	Comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan hablar con sus médicos y conocer más al respecto. Pueden someterse a la prueba para esta misma mutación ahora si así lo desean.
Buscar ayuda	<b>RECURSOS</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sitio de Ambyr sobre cardiología para las familias <a href="http://patients.ambyr.com/cardiology">patients.ambyr.com/cardiology</a></li> <li>• National Society of Genetic Counselors <a href="http://nsgc.org">nsgc.org</a></li> <li>• The Marfan Foundation <a href="http://marfan.org">marfan.org</a></li> <li>• Loeys-Dietz Syndrome Foundation <a href="http://loeysdietz.org">loeysdietz.org</a></li> <li>• The Ehlers-Danlos National Foundation <a href="http://ednf.org">ednf.org</a></li> <li>• Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) <a href="http://ginahelp.org">ginahelp.org</a></li> </ul>
Participar	<b>OPORTUNIDADES DE INVESTIGACIÓN</b>	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 <a href="mailto:info@JohnRitterResearchProgram.org">info@JohnRitterResearchProgram.org</a> .

### TAAD y enfermedades relacionadas en la familia

La mayoría de las mutaciones genéticas que causan las TAAD se transmiten en las familias en un patrón autosómico dominante. Esto significa que sus familiares cercanos (como sus padres, hermanos, hijos) tienen una probabilidad aleatoria de 50/50 de tenerla. Sus familiares pueden someterse a una prueba para esta misma mutación ahora. Es probable que aquellos que NO tengan esta mutación no tengan riesgo de sufrir de TAAD y pueden evitar exámenes de detección innecesarios.

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.



■ Tiene mutación del gen responsable de TAAD.      ■ No tiene mutación del gen responsable de TAAD.