

Variante de Importancia Desconocida y Estudios de Antecedentes Familiares

GUÍA PARA PACIENTES

Nociones básicas de la prueba genética

- Su ADN es como un libro de instrucciones genéticas y está compuesto de una secuencia de letras químicas. Los genes son como las páginas del libro que aportan instrucciones sobre la manera en que funciona su cuerpo.
- Las pruebas genéticas investigan cambios en el ADN al observar cambios en la secuencia de las letras químicas. Existen diversos tipos de cambios en el ADN:
 - *Las mutaciones* son cambios en el ADN que se sabe que causan enfermedades genéticas.
 - *Las variantes benignas* son cambios inocuos en el ADN que no causan enfermedades.
 - *Las variantes de importancia desconocida* son cambios en el ADN con muy poca información que pueden constituir mutaciones o variantes benignas, y se desconoce si pueden contribuir o no al desarrollo de una enfermedad.
- En función de sus antecedentes personales y/o familiares, su proveedor de atención médica solicitó una prueba genética para detectar posibles cambios en el ADN.

Qué significa el resultado de su prueba

En su prueba NO se detectó ningún cambio en el ADN que se pueda clasificar como mutación (cambios que causan enfermedades genéticas). Sin embargo, SÍ se detectó un cambio en el ADN conocido como Variante de Importancia Desconocida (un cambio para el cual actualmente existe poca información como para determinar si se trata de una mutación o una variante benigna e inocua).

Lo que debe saber acerca de una [Variante de Importancia Desconocida](#):

- Recabar información sobre variantes de importancia desconocida detectadas en nuestro laboratorio es un proyecto en curso dentro de Ambry Genetics.
- Si surge información nueva sobre su variante, que pudiera cambiar la clasificación, notificaremos al proveedor de atención médica que ordenó la prueba.
- Por el momento, su proveedor de atención médica deberá evaluar el manejo médico en función de sus antecedentes personales y familiares.
- Estas son algunas de las razones por las cuales no se detectó una mutación aun cuando se le haya diagnosticado o tenga síntomas compatibles con una enfermedad genética
 - Es posible que tenga una mutación en el/los gen/es analizados que no se puede detectar con la tecnología de prueba que disponemos actualmente.
 - Es posible que tenga una mutación de un gen que no fue incluido en esta prueba.
 - Es posible que tenga otra afección que no esté relacionada con la prueba realizada.

MANEJO MÉDICO

- En este momento, no tenemos una explicación genética para los síntomas que experimenta.
- La evaluación de su tratamiento y manejo médico deben basarse en sus antecedentes personales y familiares.
- Su proveedor de atención médica puede ayudar a determinar si usted y/o sus familiares deben realizarse pruebas genéticas adicionales.

PARTICIPACIÓN DE LA FAMILIA

En función del resultado de la prueba, no podemos determinar con exactitud si usted tiene un cambio genético que es causa de la enfermedad en cuestión. Algunos familiares pueden reunir las condiciones para participar de nuestro Programa de Estudio de Antecedentes Familiares. Las pruebas de una variante en miembros de una sola familia con frecuencia no arrojan información suficiente para clasificar la variante, pero la información obtenida a partir de pruebas en miembros de múltiples familias, en ocasiones puede aportar información adicional para clasificar la variante.

Hable con su proveedor de atención médica y sus familiares sobre la posibilidad de realizar una prueba familiar de la variante. Si usted y su familia están interesados en participar, solicítele a su proveedor de atención médica que se contacte con Ambry Genetics al 949.4574773 para obtener información sobre el proceso de reclutamiento para nuestro Programa de Estudios de Antecedentes Familiares.

Puede encontrar en ambrygen.com/family-studies-program, un ejemplo de la carta que podrá enviarse a los familiares que califiquen para el estudio de variantes.

RECURSOS PARA EL PACIENTE

- Para obtener un asesor genético que le ayude a explicar en qué consiste la prueba familiar de variante y coordine la prueba con sus familiares para el Programa de Estudios de Antecedentes Familiares, visite el sitio web de la National Society of Genetic Counselor, nsgc.org
- Su proveedor de atención médica lo puede ayudar a determinar cuáles son los pasos que debe seguir en su atención médica.
- El proveedor de atención médica que solicitó la prueba puede entregarle una copia de los resultados de laboratorio. No podemos entregar los resultados de laboratorio directamente a los pacientes, a menos que se presente una autorización firmada para divulgar información.
- Permanezca en contacto con su proveedor de atención médica por cualquier información nueva, y manténgalo informado sobre cualquier cambio en sus antecedentes personales o familiares.
- Se recomienda que las decisiones importantes, irreversibles en materia de manejo médico y/o decisiones reproductivas no se tomen en función de la presencia o ausencia de una variante de importancia desconocida hasta tanto se obtenga más información respecto de dicha variante. Comparta sus inquietudes con su proveedor de atención médica o con su asesor genético.