

Afecciones cardiovasculares hereditarias

PRUEBAS GENÉTICAS PARA ENFERMEDADES
CARDIOVASCULARES HEREDITARIAS

Encontramos respuestas
rápidamente para ayudar
a orientar la atención de
los pacientes



Ambry Genetics®

Una empresa de Konica Minolta



Conozca los conceptos básicos

34 millones de personas
de todo el mundo tienen
hipercolesterolemia familiar;
el **90 %** no han recibido el diagnóstico



**1 de cada
500 adultos**
podrían tener
una miocardiopatía

¿QUÉ SON LOS TRASTORNOS CARDIOVASCULARES HEREDITARIOS?

Hay muchos trastornos diferentes que afectan al corazón. Algunos tienen más probabilidades de ser hereditarios que otros. Las cardiopatías hereditarias son las que se presentan en distintos miembros de una misma familia y cuya causa es un cambio (o mutación) en un gen o varios. Hay muchas categorías de cardiopatías hereditarias, por ejemplo, las miocardiopatías, las arritmias, las disecciones y los aneurismas aórticos torácicos y la hipercolesterolemia familiar. Por lo general, esas afecciones pueden ser asintomáticas y la muerte súbita es el primer y único síntoma.

¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS DE LOS TRASTORNOS CARDIOVASCULARES HEREDITARIOS?

Los síntomas dependen de cada persona, pero los trastornos cardiovasculares hereditarios pueden causar disnea, fatiga, dolor en el pecho, palpitaciones, desmayos, tos, náuseas o incluso muerte súbita en casos poco frecuentes.



Más de **1 de cada 200** personas tienen una afección cardiovascular hereditaria

Hay una **probabilidad del 50 %** de heredar un trastorno cardiovascular autosómico dominante



En Estados Unidos, cada año hay

aproximadamente 210 000 casos

de muerte súbita e inesperada causados por paros cardíacos

CAUSAS DE LOS TRASTORNOS CARDIOVASCULARES HEREDITARIOS

La mayoría de los trastornos cardíacos hereditarios se transmiten en patrones autosómicos dominantes y suelen aparecer en varias generaciones de una misma familia. Esos trastornos también pueden causar la muerte a edades tempranas por paro cardíaco o disección aórtica. Ser consciente de que tiene un riesgo más elevado de desarrollar uno de estos trastornos puede contribuir a que usted y sus familiares reciban la atención médica adecuada para prevenir problemas graves.

Otras cardiopatías pueden transmitirse de una generación a otra en patrones más complicados. Muchas veces, se deben a la combinación de genes transmitidos y a factores ambientales, como la dieta, el ejercicio, el tabaquismo, la etnia y el sexo, entre otros. Si tiene antecedentes familiares de colesterol elevado, ataque cardíaco o accidente cerebrovascular, es posible que corra un riesgo mayor de desarrollar una cardiopatía.

¿Debería usted someterse a pruebas genéticas?

SI RESPONDE "SÍ" A CUALQUIERA DE LAS SIGUIENTES PREGUNTAS,

es probable que usted o su familia deban considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas para detectar afecciones cardiovasculares hereditarias.

1

¿A usted o a alguno de sus familiares* le diagnosticaron alguna enfermedad/afección cardíaca hereditaria?

2

¿A usted o a alguno de sus familiares* le diagnosticaron colesterol elevado?

3

¿Hay algún antecedente de muerte súbita inesperada o ataque cardíaco en su familia?

4

¿Algún miembro de su familia tiene un marcapasos o un desfibrilador automático implantable (DAI)?

5

¿Tiene antecedentes personales o familiares de desmayos o pérdida del conocimiento sin explicación?

Su médico puede identificar otros motivos por los cuales sería conveniente que usted considere un examen genético.

**Por "familiares" se entiende parientes consanguíneos, por ejemplo: hermanos, hermanas, padres, abuelos, tías, tíos, primos.*

Las pruebas de calidad permiten comprender mejor las enfermedades

SUS GENES TRANSPORTAN INFORMACIÓN QUE ES EXCLUSIVAMENTE DE USTED Y LO DIFERENCIA DEL RESTO. LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN AYUDARLO A COMPRENDER Y CONTROLAR MEJOR EL TRASTORNO CARDIOVASCULAR DE SU FAMILIA.

Las pruebas genéticas para detectar trastornos cardiovasculares pueden abarcar distintos genes vinculados con los síntomas que presenta su familiar. Según los resultados, su médico puede analizar pronósticos y opciones de tratamiento más precisos para usted y su familia.

Ambry participa en importantes estudios para ampliar los conocimientos sobre los trastornos cardiovasculares. Con ese objetivo, actualizamos continuamente nuestro catálogo de pruebas para incluir los genes más importantes para usted y los miembros de su familia.

Su médico ha determinado que la prueba más conveniente para usted es:

- | | |
|-------------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> TAADNext | <input type="checkbox"/> HCMNext |
| <input type="checkbox"/> FHNNext | <input type="checkbox"/> CMNNext |
| <input type="checkbox"/> RhythmNext | <input type="checkbox"/> DCMNext |
| <input type="checkbox"/> DCMNext | <input type="checkbox"/> CPVTNext |
| <input type="checkbox"/> CMNNext | <input type="checkbox"/> ARVCNext |

VISITE NUESTRO SITIO WEB

Consulte la información más reciente sobre los genes incluidos en la prueba que seleccionó su médico: ambrygen.com/patient/cardiogest

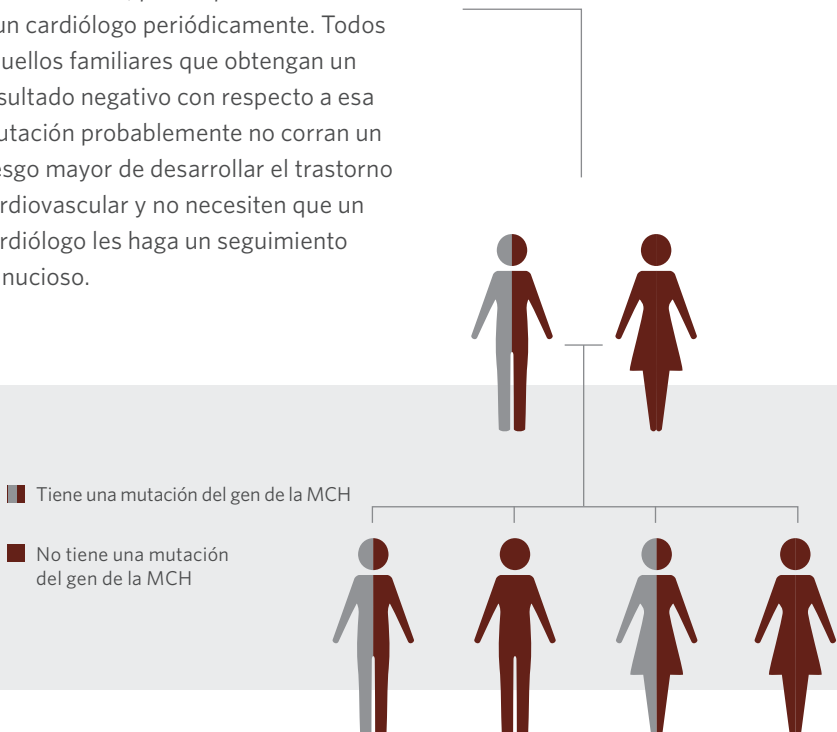
¿Qué ventajas aportan las pruebas genéticas?

Encontrar la causa genética del trastorno genético que padecen usted o sus familiares puede contribuir a:

- confirmar o descartar la sospecha de una cardiopatía hereditaria o determinar sus probabilidades de desarrollarla o transmitirla;
- confirmar un diagnóstico, en particular cuando los criterios clínicos son poco claros o inciertos en una persona;
- elegir un medicamento u otro método de tratamiento que resulte más adecuado;
- identificar una mutación hereditaria después de una muerte súbita inexplicable con los resultados de la autopsia;
- ofrecerles a los familiares pruebas genéticas (para detectar mutaciones familiares) e implementar controles médicos solo para quienes los necesiten;
- aclarar los riesgos que corren los familiares, incluido el patrón hereditario;
- reducir los gastos de atención médica, los recursos y la ansiedad en la familia.

¿QUÉ SUCEDE SI OBTENGO UN RESULTADO POSITIVO CON RESPECTO A UNA MUTACIÓN GENÉTICA?

Hay una probabilidad aleatoria del 50/50 de que cada uno de sus hijos, hermanos y padres también tengan esta misma mutación. En la imagen de abajo se puede observar cómo las personas pueden ser portadoras de esas mutaciones y cómo pueden transmitirlos. Si lo desean, los miembros de su familia ahora pueden ser evaluados para detectar esta mutación. Es probable que cualquier miembro de su familia que también tenga la mutación corra un riesgo mayor de desarrollar el trastorno cardiovascular, por lo que debería consultar a un cardiólogo periódicamente. Todos aquellos familiares que obtengan un resultado negativo con respecto a esa mutación probablemente no corran un riesgo mayor de desarrollar el trastorno cardiovascular y no necesitan que un cardiólogo les haga un seguimiento minucioso.



Posibles resultados de la prueba genética



POSITIVO

Se encontró una mutación en al menos uno de los genes analizados.

Podría haber recomendaciones de tratamiento específicas para el gen que porta la mutación.

Podrían recomendarse pruebas genéticas para ciertos familiares.



NEGATIVO

No se encontraron cambios genéticos en ninguno de los genes analizados.

Las recomendaciones de tratamiento se basan en antecedentes personales y familiares.

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas.



VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA

Se encontró al menos un cambio genético, pero no está claro si este cambio causa el trastorno cardiovascular o no.

Las recomendaciones de tratamiento se basan en antecedentes personales y familiares.

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas.

Recursos para usted

Sitio web de Ambry con información para los pacientes

ambrygen.com/patient

Hypertrophic Cardiomyopathy Association (Asociación de Miocardiopatía Hipertrófica)

4hcm.org

Children's Cardiomyopathy Foundation (Fundación de Miocardiopatía Infantil)

childrenscardiomyopathy.org

Genetic Information Nondiscrimination Act (Ley contra la discriminación basada en información genética)

ginahelp.org

FH Foundation

thefffoundation.org

Marfan Foundation
(Fundación del Síndrome de Marfan)

marfan.org

National Lipid Association
(Asociación Nacional para el Control de los Lípidos)

learnyourlipids.com

Sudden Arrhythmia Death Syndrome (SADS) Foundation
(Fundación de Síndromes de Muerte Súbita y Arritmia)

sads.org



ENCUENTRE UN ASESOR GENÉTICO

National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Asesores en Genética)

nsgc.org

Canadian Association of Genetic Counsellors (Asociación Canadiense de Asesores en Genética)

cagc-accg.ca

Preguntas frecuentes

1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO TIEMPO DEMORAN?

Las pruebas genéticas se realizan con una muestra de sangre o saliva, la cual se toma con un equipo especial que se envía por correo expreso al laboratorio de Ambry (su médico se encarga de coordinar todo el proceso). Las pruebas sirven para detectar mutaciones que causan el trastorno cardiovascular en su familia. Realizar los análisis lleva entre 1 y 3 semanas, según la prueba que solicite el médico. Los resultados se envían al médico.

2 ¿QUÉ SUCEDE CUANDO MIS RESULTADOS ESTÁN LISTOS?

Su médico recibirá sus resultados; estos no le serán enviados directamente a usted. Cada médico puede tener métodos y plazos diferentes para ponerse en contacto con usted y hablar sobre los resultados. Por eso es importante que dialogue sobre este proceso con su médico. En función de los resultados de la prueba, su médico discutirá con usted los siguientes pasos a seguir.

3 ¿LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA GENÉTICA AFECTARÁN LA COBERTURA DE MI SEGURO?

En los Estados Unidos desde el 2008 existe una ley (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) que prohíbe la discriminación por parte de las empresas de seguros médicos y los empleadores basada en información genética. Es posible que donde usted vive existan leyes diferentes (o menos legislación) sobre este tema. Visite ginahelp.org para obtener mayor información.

4 ¿DEBERÍA NOTIFICAR A MIS FAMILIARES SOBRE LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS GENÉTICAS?

Please replace this sentence with : Es importante que comunique los resultados a sus familiares, ya que puede proporcionarles información adicional sobre sus riesgos de padecer el mismo trastorno. Su médico podría orientarlo para encontrar la mejor manera de informar a sus familiares.

5 ¿MI SEGURO CUBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguro cubren las pruebas genéticas y Ambry tiene acuerdos con la mayoría de los planes de salud de los Estados Unidos. Los gastos no cubiertos por su seguro pueden variar según su plan particular; por lo tanto, ofrecemos un servicio de verificación personalizada de la cobertura del seguro y opciones de financiamiento para las pruebas genéticas. Un equipo especialmente asignado de especialistas está a su disposición para ayudarlo a obtener acceso a las pruebas genéticas que necesita y para responder a cualquier pregunta que tenga sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, comuníquese con nuestro Departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o por correo electrónico a billing@ambrygen.com.

6 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS (EOB)?

Su compañía de seguros le envía una EOB para explicarle todos los servicios cubiertos por la aseguradora. Puede comunicarse con nosotros directamente para hablar con un especialista en facturación y hacerle preguntas o plantear sus inquietudes sobre su EOB. Para garantizar los mejores resultados, el procesamiento de algunas pruebas genéticas demora varias semanas. Además, las compañías de seguros pueden demorar varias semanas, e incluso hasta un par de meses, en procesar los reclamos.

¿TIENE ALGUNA OTRA PREGUNTA?

Hable con su médico o visite nuestro sitio web: ambrygen.com

Encontrando Respuestas.