

Pruebas de detección de enfermedades cardiovasculares hereditarias en familiares

Estimado familiar:

Me gustaría compartir con usted que recientemente me sometí a pruebas genéticas a través de Ambry Genetics y se descubrió que tengo una diferencia perjudicial en un gen, en otras palabras, una mutación genética, que aumenta mi riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular. El motivo por el que le comunico mis resultados es porque esta información puede afectarles a usted y a otros familiares. Es posible que sea elegible para someterse a pruebas genéticas con el fin de detectar esta mutación específica a través de Ambry Genetics sin cargo adicional.

Esta mutación genética es hereditaria, lo que significa que cada uno de mis familiares cercanos (padres, hermanos, hermanas e hijos) tiene un 50 % de probabilidades de tener la misma mutación genética que yo. Usted puede tener esta mutación genética aunque no presente ningún signo o síntoma de enfermedad cardiovascular en este momento.

Si el resultado de la prueba es positivo para esta mutación, su riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular puede ser mucho mayor que el de la población general. Sin embargo, los resultados de las pruebas genéticas pueden ayudar a su médico a elaborar su plan de detección, tratamiento y prevención cardiovascular. Una forma de hacerlo es solicitar tipos específicos de pruebas con las que se pueda identificar una enfermedad cardiovascular subyacente, como un ecocardiograma o ECG.

Finalmente, la decisión de utilizar esta información es suya, pero espero que por lo menos aproveche la oportunidad de revisar mis resultados y analizar la opción de someterse a pruebas genéticas con su proveedor de atención médica.



Próximos pasos

1. Lleve los siguientes documentos a su proveedor de atención médica:
 - Una copia de esta carta
 - Una copia del informe de mis pruebas genéticas
 - Nombre del gen y variante/mutación: _____
 - El formulario de orden de examen
2. Ambry Genetics ofrece pruebas gratuitas a familiares cercanos. Sin embargo, estas se deben realizar en Ambry en un plazo de 90 días a partir de la fecha de mi informe.
Fecha del informe: _____
3. Su proveedor de atención médica puede seguir los pasos que se indican a continuación para solicitar la prueba.



Para su proveedor de atención médica

1. Ambry realiza pruebas genéticas gratuitas para la variante patogénica o probablemente patogénica identificada en el grupo familiar si las pruebas se solicitan en un plazo de 90 días a partir de la fecha del informe original del paciente.
2. Puede realizar una solicitud en línea a través de AmbryPort o descargar un formulario de orden de examen en papel en el sitio web de Ambry Genetics en ambrygen.com
3. Deberá indicar el nombre, la fecha de nacimiento y el parentesco del familiar que se haya sometido a la prueba en Ambry.
4. Puede solicitar que le envíen un kit de obtención de muestras a su consultorio o directamente al paciente para su obtención remota.
5. Si tiene alguna pregunta, comuníquese con Ambry Genetics al 949.900.5500 o envíe un correo electrónico a info@ambrygen.com.



Opciones de asesoramiento genético

- Si el resultado de su prueba es positivo, Ambry puede ayudarlo a programar una cita con un asesor genético para analizar detalladamente lo que los resultados implican para usted sin costo adicional. Para agendar una cita con un asesor genético, su profesional de la salud puede comunicarse al siguiente correo electrónico: geneticcounseling@ambrygen.com
- Encuentre un asesor genético local en: www.findageneticcounselor.com