

Cómo Entender el Resultado Positivo de su Prueba de Secuenciación del Exoma

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNO O MÁS RESULTADOS POSITIVOS

Genes	Los genes son las instrucciones para el funcionamiento y el desarrollo de nuestro cuerpo. Todas las personas tienen dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Las variantes (cambios) en ciertos genes pueden causar afecciones genéticas. Estos cambios genéticos se pueden o no transmitir de generación en generación. Incluso si no hay antecedentes de la afección específica en su familia, esta puede estar causada por un cambio en un gen.
Secuenciación del Exoma	La secuenciación del exoma es una prueba diseñada para buscar cambios genéticos en los genes que puedan ser la causa de una afección médica existente. Algunas pruebas genéticas se limitan a buscar mutaciones comunes, mientras que otras solo buscan cambios en genes comunes. En la secuenciación del exoma, se analizan todos los genes conocidos como causantes de afecciones médicas.
Resultado	La secuenciación del exoma encontró una o más variantes (o cambios) en uno o más genes que se conocen como asociados a su afección médica existente.
Causa	El resultado de la prueba confirma una causa genética de su afección médica. En ocasiones, las afecciones genéticas pueden aumentar el riesgo de que una persona presente otros problemas médicos en el futuro. Hable con el proveedor de atención médica para obtener más información sobre si se puede considerar la realización de un examen de detección médico adicional.
Paciente de Por Vida	Como parte del programa Patient for Life (Paciente de Por Vida) de Ambry, guardamos sus resultados en el expediente. Es posible que futuros descubrimientos genéticos proporcionen información suficiente para actualizar el resultado. Notificaremos al proveedor de atención médica si se identifica algún otro resultado clínicamente significativo en el futuro.
Opciones de Gestión	Las opciones de gestión y tratamiento varían según la afección y otros factores. El conocimiento de la causa genética de su afección médica también puede ayudar a evitar que se someta a algunas pruebas o procedimientos. Hable con el proveedor de atención médica sobre las opciones de gestión que pueden ser adecuadas para usted.
Miembros de la Familia	Muchas personas con una enfermedad genética son las primeras de su familia en padecerla. A menudo, en las pruebas genéticas, se puede encontrar un cambio genético en una persona incluso si el cambio genético no se ha encontrado en otros miembros de la familia ni se ha transmitido de padres a hijos. En otras familias, los cambios genéticos pueden transmitirse de padres a hijos. Hable con el proveedor de atención médica sobre la forma en que la afección genética específica puede presentarse en su familia y lo que esto significa para los demás familiares. Se recomienda que comparta esta información con los miembros de su familia para que puedan obtener más información y comentarla con los proveedores de atención médica.

Analice esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética está en un continuo cambio, por lo que es posible que con el tiempo se disponga de actualizaciones relacionadas con el resultado de sus pruebas genéticas, recomendaciones médicas o posibles tratamientos. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.