

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

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNO O MÁS RESULTADOS INCIERTOS

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	Con la secuenciación del exoma, se encontró una o más variantes (o cambios) en uno o más genes, pero se desconoce si el resultado de esta prueba es la causa de su afección médica existente.
Diagnóstico	Esta prueba no cambia su diagnóstico. Si se le diagnosticó una afección específica, seguirá siendo la misma afección.
Reclasificación	La recopilación de información sobre un resultado incierto es un proceso continuo. Es posible que su resultado se entienda mejor en el futuro. Se informará al proveedor de atención médica que ordenó la realización de su prueba si se dispone de nueva información sobre su resultado incierto.
Paciente de Por Vida	Como parte del programa Patient for Life (Paciente de Por Vida) de Ambry, guardamos sus resultados en el expediente. Aunque actualmente no hemos encontrado una causa genética de su afección médica, es posible que futuros descubrimientos genéticos proporcionen información suficiente para actualizar el resultado. Notificaremos al proveedor de atención médica si se identifica algún resultado clínicamente significativo en el futuro.
Miembros de la Familia	En el informe, se indicará si la realización de pruebas a los miembros de su familia puede ayudarnos a obtener más información sobre su resultado específico.
Opciones de Gestión	Las opciones de tratamiento varían según la enfermedad y otros factores. Hable con el proveedor de atención médica sobre la opción que puede ser adecuada para usted.

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.