

Cómo Entender el Resultado Positivo de su Prueba de Hallazgos Secundarios

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATÓGENA O UNA VARIANTE PROBABLEMENTE PATOGENICA

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. Debido a que en esta prueba se analizan todos los genes simultáneamente, se pueden encontrar cambios genéticos significativos a nivel médico que no tengan relación alguna con su afección médica actual. Estos resultados suelen denominarse “Hallazgos Secundarios” o “Hallazgos Incidentales”.
Resultado de las Pruebas de Hallazgos Secundarios	En la secuenciación del exoma, se encontró una variante que es patógena (conocida como causante de una enfermedad) o probablemente patógena (probable como causante de una enfermedad) en un gen conocido como causante de una afección genética. Este resultado se encontró en un gen que <u>no se relaciona</u> con su afección médica existente, pero que puede afectar a su salud en el futuro.
Opciones de Gestión	Es posible que existan opciones de gestión o tratamiento médico relacionadas con su resultado positivo en las pruebas de Hallazgos Secundarios. Las opciones de gestión y tratamiento varían según la afección y otros factores. El conocimiento de la causa genética de sus síntomas 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.