

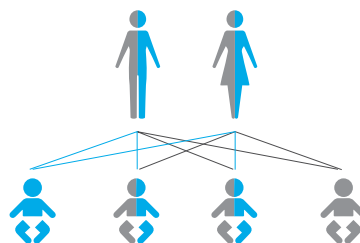
Comprender el resultado de la prueba genética de portadores IDNext

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON **UNA MUTACIÓN PATOGENICA O VARIANTE,**
PROBABLEMENTE PATOGENICA

Resultado	PORTADOR	La prueba que se realizó muestra que usted o un familiar posee una mutación patológica (que causa la enfermedad) o una variante que probablemente cause la enfermedad en un gen que causa discapacidad intelectual (DI). Esto significa que usted o su familiar es "portador" de una DI. No es probable que tener una sola mutación de este gen cause una DI.
Gen	DEFINICIÓN	Los genes son instrucciones sobre la manera en que nuestros cuerpos funcionan y se desarrollan. Todos tenemos dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Una mutación (cambio en el gen, similar a un error de ortografía) en ambas copias de determinados genes puede causar DI. Los portadores tienen una mutación en una copia de sus genes. Los portadores en general no tienen síntomas de una DI pero pueden tener hijos con una DI.
Opciones de exámenes de detección	FAMILIARES	Si su pareja también es portadora de una misma mutación en el mismo gen, ambos podrían tener 1 posibilidad en 4 (25 %) de tener un hijo con una DI en cada embarazo juntos (ver a continuación). La prueba genética para su pareja podría ayudarlos a ambos a saber más acerca de esto. Asimismo, los miembros adultos de su familia pueden desear realizar el examen para ver si son portadores de la mutación encontrada en su familia.
Próximos pasos	HABLAR	Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan conocer más y hablar al respecto con sus proveedores de atención médica. Pueden someterse a la prueba para la misma mutación ahora si así lo desean.
Buscar ayuda	RECURSOS	• Sitio de Ambry sobre neurología para familias patients.ambrygen.com/neurology • American Association of Intellectual and Developmental Disabilities aaidd.org • The Arc thearc.org • Child Neurology Foundation childneurologyfoundation.org • Global Genes globalgenes.org • National Society of Genetic Counselors nsgc.org • Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Cómo se hereda una DI

Las personas que portan una mutación en una sola copia de un gen de DI son "portadores", y en general no tienen síntomas. Si tienen hijos con una persona que es portador de una mutación del mismo gen, existe 1 posibilidad en 4 (25 %) de que tengan un hijo con una DI, en cada embarazo juntos. Existen 2 posibilidades en 4 (50 %) de que tengan un hijo que sea portador (generalmente sin síntomas), y 1 posibilidad en 4 (25 %) de que tengan un hijo que no tiene una DI y no es portador.



-  Portador de DI (una mutación en el gen).
-  No tiene DI y no es portador de DI (no hay mutación en el gen).
-  Tiene DI (dos mutaciones en el gen).

Consulte esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre el resultado de la prueba genética, recomendaciones médicas o tratamientos potenciales con el tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse o interpretarse como asesoramiento médico.