

Enfermedades raras

Guía para pacientes

Guía sobre las pruebas genéticas para
afecciones raras y sin diagnosticar



Ambry Genetics®

A TEMPUS COMPANY

Conceptos básicos



Genoma: la información contenida en los ~3,000 millones de pares de bases de ADN del núcleo de la célula¹

¿POR QUÉ SON IMPORTANTES LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Nuestros genes contienen una historia que es única para nosotros y que nos convierte en las personas que somos. Analizar los genes más de cerca puede ayudar a los proveedores de atención médica a comprender mejor la causa de los problemas médicos.

- Los médicos pueden tratar y controlar mejor la salud del paciente cuando conocen la causa genética subyacente de una afección.
- También pueden saber con más certeza si una afección médica podría afectar a otros miembros de la familia.
- A medida que los investigadores y los médicos continúan estudiando la genómica, podemos encontrar mejores tratamientos y curas para ciertas afecciones.

BENEFICIOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS

Las pruebas genéticas integrales pueden ayudar a identificar la causa subyacente de los problemas de salud. Obtener un diagnóstico mediante estas pruebas es beneficioso por los siguientes motivos:

- Permite un diagnóstico más rápido y efectivo, ya que se analizan múltiples genes a la vez.
- Puede orientar o influir en las decisiones sobre el tratamiento o la atención médica.
- Puede eliminar la incertidumbre relacionada con padecer una afección no diagnosticada.
- Proporciona información sobre los problemas de salud en los miembros de la familia o el riesgo de transmitir el cambio genético a futuras generaciones.

Diferentes tipos de pruebas genómicas



Genoma: analiza casi el 100% del código genético, incluidas las partes que unen los ~20,000 genes del ADN².

Exoma: analiza los ~20,000 genes que componen el ADN³.

SECUENCIACIÓN DEL GENOMA

El genoma es el manual de instrucciones completo de una persona. Incluye los 20,000 genes y las regiones más profundas que controlan el comportamiento de esos genes, lo que permite realizar la prueba genética más exhaustiva posible. Con esta prueba, en la que se lee casi todo el manual de instrucciones, se aumentan las posibilidades de obtener una respuesta.

SECUENCIACIÓN DEL EXOMA

La secuenciación del exoma es una prueba integral diseñada para buscar cambios genéticos (mutaciones) 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. La secuenciación del exoma analiza todos los genes, lo que la convierte en una prueba genética integral.

MICROMATRIZ CROMOSÓMICA (CMA)

La micromatriz cromosómica es una prueba diseñada para detectar cambios en los conjuntos que contienen la información genética (los genes). La micromatriz cromosómica (CMA, por sus siglas en inglés) es especialmente útil para detectar fragmentos adicionales o faltantes en los conjuntos que contienen los genes. En muchas personas, los cambios en los genes pueden ser la causa de una afección médica existente.

ELECCIÓN DE LA PRUEBA MÁS ADECUADA

Un proveedor de atención médica puede considerar la secuenciación del genoma o del exoma o la CMA para identificar la causa genética subyacente de los problemas médicos en los siguientes casos:

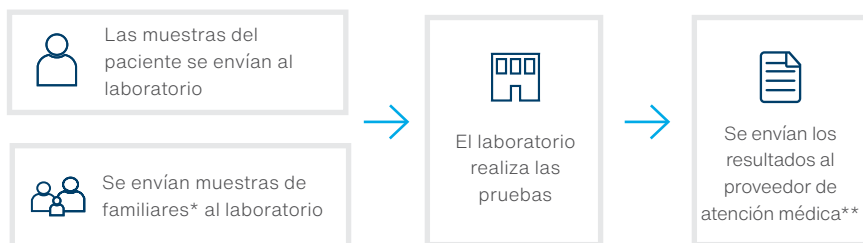
1. Aún no se ha encontrado mediante pruebas genéticas y médicas, la causa de los problemas médicos, y el proveedor de atención médica sospecha que puede haber una causa genética subyacente.
2. No hay pruebas genéticas específicas disponibles para la afección genética sospechada.
3. Las afecciones médicas pueden deberse a alteraciones en más de un gen, y las pruebas genómicas permiten analizarlas todas a la vez.

En las pautas de práctica clínica del Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica (ACMG, por sus siglas en inglés) y de la Academia Estadounidense de Pediatría (AAP, por sus siglas en inglés) se recomienda la secuenciación del exoma o del genoma como prueba de primer o segundo nivel para pacientes con anomalías congénitas, retrasos en el desarrollo y discapacidades intelectuales⁴⁻⁵.

El proceso de la prueba

La prueba se realiza mediante una muestra de sangre o saliva, que se obtiene con un kit especial y se envía a Ambry Genetics al día siguiente; todo esto coordinado por el proveedor de atención médica. Se realizan la obtención de muestras del paciente y de sus familiares cercanos (parientes consanguíneos).

El proveedor de atención médica recibirá los resultados; no se enviarán directamente al paciente. Cada proveedor de atención médica puede tener un método y un plazo diferentes para comunicarse con el paciente y revisar los resultados, por lo que es importante que hable de este proceso con él. Según los resultados de la prueba, el proveedor de atención médica le indicará los próximos pasos.



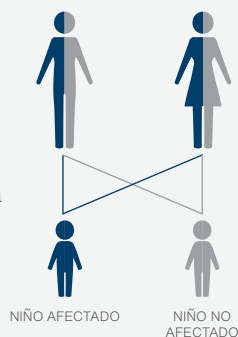
* Por "miembros de su familia" nos referimos a parientes consanguíneos, como hermanos, hermanas, padre, madre, abuelos, abuelas, tías, tíos, primos o primas

** Los resultados de la CMA y de la secuenciación del exoma o del genoma se envían al proveedor de atención médica. La disponibilidad de los resultados dependerá del tipo de prueba solicitada; algunos resultados pueden tardar hasta 7 semanas.

¿POR QUÉ ES POSIBLE QUE ESTAS PRUEBAS INCLUYAN A FAMILIARES?

Las pruebas genéticas pueden proporcionar respuestas más precisas cuando se compara el ADN del paciente con el de familiares cercanos, como las madres o padres biológicos, los abuelos y los hermanos. Esto ayuda a analizar todos los cambios genéticos e identificar aquellos que son comunes en la familia frente a los que podrían causarle la afección médica al paciente. O bien, si varias personas de la familia padecen la misma afección médica, ayuda a determinar cuáles de esos mismos cambios genéticos presenta cada miembro de la familia.

Esta prueba también se puede realizar sin los parientes consanguíneos del paciente, pero reduce las posibilidades de encontrar la respuesta. Los familiares pueden entregar una muestra de sangre o saliva para participar en la prueba.



Resultados de las pruebas genéticas

Es importante analizar los resultados con el proveedor de atención médica para determinar cómo afectarán a la atención médica.

RESULTADOS PRINCIPALES

POSITIVO/PROBABLEMENTE POSITIVO

Se detectó una alteración o cambio en el ADN que se sabe que está relacionado con los problemas de salud.

Se puede considerar la posibilidad de que los familiares se realicen pruebas genéticas.

INDETERMINADO

Se detectó una alteración o cambio en el ADN, pero no está claro si este es el motivo de los problemas médicos.

Como parte de nuestro programa Patient for Life™, mantendremos los resultados en el expediente, ya que los futuros descubrimientos genéticos podrían proporcionar información útil, y notificaremos al proveedor de atención médica si se identifican alteraciones con importancia clínica.

NEGATIVO

No se detectó la causa genética subyacente de los problemas médicos.

Como parte de nuestro programa Patient for Life, mantendremos los resultados en el expediente, ya que los futuros descubrimientos genéticos podrían proporcionar información útil, y notificaremos al proveedor de atención médica si se identifican alteraciones con importancia clínica.

RESULTADOS DE HALLAZGOS SECUNDARIOS (SOLO SECUENCIACIÓN DEL EXOMA/GENOMA)

POSITIVO/PROBABLEMENTE POSITIVO

Se detectó una mutación en un gen que, aunque no presenta relevancia médica en este momento, podría afectar la salud del paciente en el futuro.

Se puede considerar la posibilidad de que los familiares se realicen pruebas genéticas. Es importante que comente estos resultados con el proveedor de atención médica.

NEGATIVO

No se identificaron mutaciones en un grupo de genes asociados a enfermedades comunes que no guardan relación con los problemas médicos actuales.

Es posible que existan cambios genéticos que puedan afectar la salud futura del paciente; sin embargo, no se identificaron mediante esta prueba.

Aspectos que debe tener en cuenta

En algunos casos, los resultados pueden ser negativos. Aunque estas pruebas están diseñadas para analizar todo el exoma o el genoma, la causa de los problemas médicos podría encontrarse en una región del exoma o del genoma que aún no se conoce bien o que no se puede identificar.

Si los resultados son negativos, el proveedor de atención médica podría decidir que se realicen pruebas genéticas adicionales ahora o en el futuro. Los resultados negativos también podrían indicar que los problemas médicos no son hereditarios.

PROGRAMA PATIENT FOR LIFE™

Los científicos están obteniendo más información sobre los genes y descubriendo nuevos conocimientos sobre cómo afectan a la salud casi a diario. Ambry Genetics cuenta con un programa único en el que nuestros científicos se mantienen actualizados con la última investigación para determinar cómo podría afectar a la salud de un paciente. A medida que se realizan nuevos descubrimientos, nuestros científicos vuelven a analizar de manera proactiva todos los datos de pacientes anteriores con el fin de determinar si esta nueva información podría proporcionar un beneficio. Si encontramos información con importancia clínica, enviaremos de manera proactiva un informe de resultados actualizado al proveedor de atención médica que solicitó la prueba. Este servicio se ofrece de manera indefinida y sin costo adicional para el paciente.

HALLAZGOS SECUNDARIOS DE LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA/GENOMA

Debido a que en esta prueba se analizan todos los genes simultáneamente, se pueden encontrar mutaciones significativas a nivel médico que no tengan relación alguna con los problemas de salud actuales. Si esto ocurre, es posible que obtenga nueva información sobre su salud o la de su hijo, por lo que podría recomendarse un seguimiento médico. Puede decidir con anticipación si desea conocer esta información.

PRUEBAS PARA MIEMBROS DE LA FAMILIA

Las pruebas genómicas pueden detectar un cambio genético en el paciente que también podría encontrarse en su familia. Es importante que se considere compartir estos resultados; sin embargo, es posible que algunos miembros de la familia no quieran saber si corren el riesgo de desarrollar una afección genética. Lo ideal es que los miembros de la familia se reúnan con su proveedor de atención médica o con un asesor genético para analizar sus opciones respecto a la realización de pruebas. Las pruebas genómicas también pueden revelar información inesperada sobre las relaciones familiares. Puede analizar estas posibilidades con su proveedor de atención médica o asesor genético.

Ambry ofrece pruebas gratuitas para todos los parientes consanguíneos en los Estados Unidos en un plazo de 90 días a partir del informe original del paciente.

Preguntas frecuentes

1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS DE EXOMA/GENOMA Y CMA, Y CUÁNTO TARDAN?

Las pruebas de exoma/genoma y CMA se realizan mediante una muestra de sangre o saliva del paciente, que se obtiene con un kit especial y se envía a Ambry al día siguiente; bajo la coordinación del proveedor de atención médica. Para las pruebas de exoma o genoma, se realizan la obtención de muestras del paciente y de hasta otros dos miembros cercanos de la familia. Las pruebas de exoma o genoma pueden tardar hasta 7 semanas, mientras que las pruebas de CMA tardan aproximadamente entre 2 y 3 semanas en completarse. Los resultados se envían al proveedor de atención médica.

2 ¿QUÉ PASARÁ CUANDO LOS RESULTADOS ESTÉN LISTOS?

El proveedor de atención médica recibirá los resultados; no se enviarán directamente al paciente. Cada proveedor de atención médica puede tener un método y un plazo diferentes para comunicarse con usted y revisar los resultados, por lo que es importante que hable de este proceso con él. Según los resultados de la prueba, el proveedor de atención médica le indicará los próximos pasos.

3 ¿EL SEGURO CUBRIRÁ LAS PRUEBAS GENÓMICAS?

Muchos planes de seguros cubren las pruebas genéticas y Ambry tiene contrato con la mayoría de los planes médicos de EE. UU. Los gastos de bolsillo podrían variar en función del plan individual. Ambry ofrece verificación personalizada de la cobertura del seguro y las opciones financieras para las pruebas genéticas. Un equipo de especialistas dedicados está a su disposición para ayudarlo a acceder a las pruebas genéticas necesarias y responder a cualquier pregunta sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, llame a nuestro Departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com.

4 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS (EOB)?

La compañía de seguros le envía al paciente una explicación de beneficios (EOB, por sus siglas en inglés) para detallarle los servicios que se pagaron en su nombre. Esto no es una factura. El paciente o la persona a cargo puede comunicarse directamente con Ambry para hablar con un especialista en facturación si tiene alguna pregunta o inquietud sobre la EOB. Algunas pruebas genéticas tardan semanas o meses en procesarse para obtener los mejores resultados. Además, las compañías de seguros pueden tardar varias semanas o incluso un par de meses en procesar las reclamaciones.

5 ¿LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÓMICAS AFECTARÁN LA COBERTURA DEL SEGURO?

En EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación basada en la información genética por parte de las compañías de seguros médicos y empleadores. Visite ginahelp.org para obtener más información.

6 ¿QUÉ OCURRE SI NO TENGO SEGURO MÉDICO?

Ambry Genetics ofrece tarifas para pago particular y un Programa de Asistencia al Paciente para aquellos pacientes que no cuentan con seguro médico o cuyo seguro no cubre las pruebas de exoma o genoma. Para obtener más información, comuníquese con nuestro Departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com si tiene alguna pregunta.

¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

Hable con su proveedor de atención médica o visite nuestro sitio web:
ambrygen.com





1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501 **ambrygen.com**
©2026 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.
MKT-SPEC-BRO-50024-ES v5 06.04.26

Referencias

1. Piovesan, A., Pelleri, M. C., Antonaros, F., Strippoli, P., Caracausi, M. y Vitale, L. (2019). On the length, weight and GC content of the human genome. Nota de investigación de BMC, 12(1), 106. <https://doi.org/10.1186/s13104-019-4137-z>
2. Meienberg, J., Bruggmann, R., Oexle, K. et al. Clinical sequencing: is WGS the better WES? Hum Genet 135, 359–362 (2016). <https://doi.org/10.1007/s00439-015-1631-9>
3. Marian A. J. (2014). Sequencing your genome: what does it mean? Methodist DeBakey cardiovascular journal, 10(1), 3–6. <https://doi.org/10.14797/mdcj-10-1-3>
4. Lance H. Rodan, MD; Joan Stoler, MD, FAAP; Emily Chen, MD, PhD; Timothy Geleske, MD, FAAP; Council on Genetics Pediatrics (2025) 156 (1): e2025072219. <https://doi.org/10.1542/peds.2025-072219>
5. Manickam, K., McClain, M.R., Demmer, L.A. et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the ACMG. Genet Med 23, 2029–2037 (2021).