



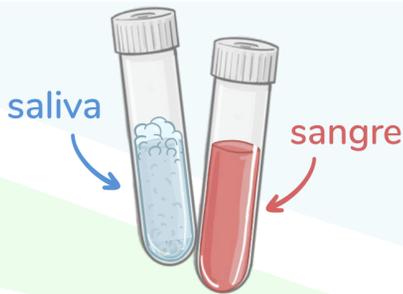
¿QUÉ son las PRUEBAS GENÉTICAS?

Usted puede escanear este código QR para ver un vídeo corto



► ¿QUÉ son las PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas son unos tipos de exámenes que los médicos usan para **buscar si hay cambios en los genes o en el ADN** de una persona que **puedan causar enfermedades**. Las pruebas genéticas se realizan a partir de **una muestra de sangre o de saliva** o de otro tejido del cuerpo.



► ¿QUÉ son los GENES y el ADN?

El ADN es la información genética en las células que se transmite de padres a hijos.

El ADN contiene miles de genes con **instrucciones que el cuerpo necesita para desarrollarse y funcionar**.

► ¿POR QUÉ DEBO CONSIDERAR HACERME una PRUEBA GENÉTICA para MÍ MISMO o para mi ser QUERIDO?

Muchas enfermedades raras y no diagnosticadas son causadas por cambios genéticos (variantes patogénicas o mutaciones). De esta manera, las pruebas genéticas **pueden proporcionar un diagnóstico** y esto puede **ayudar a los médicos a determinar el mejor tratamiento y atención médica**.

Un diagnóstico también puede ser útil para la **planificación familiar** y puede **ayudar encontrar información relevante** y una **organización de apoyo para el paciente**.



► ¿QUÉ PRUEBAS GENÉTICAS se UTILIZAN para DIAGNOSTICAR ENFERMEDADES RARAS?

Las PRUEBAS de un SOLO GEN

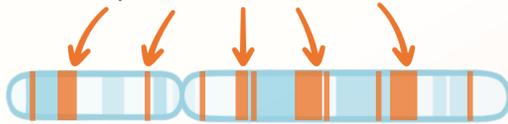
Buscan cambios en un **único gen** que causa una enfermedad específica.



Para alguien que presenta **síntomas que se corresponden con una enfermedad rara específica**

Las PRUEBAS de PANEL

Pueden analizar a la misma vez a un grupo seleccionado de **muchos genes**, para ver si hay cambios en estos genes que puedan causar diferentes enfermedades con síntomas parecidos.



Para un niño que se está desarrollando lentamente o que tiene convulsiones, ya que estos problemas pueden coincidir con muchas enfermedades raras diferentes

Las PRUEBAS de EXOMA COMPLETO

Analizan **miles de genes al mismo tiempo** para ver si hay cambios en las secciones de los genes (exomas) que tienen las instrucciones para producir proteínas pues la mayoría de las mutaciones conocidas que causan enfermedades ocurren en los exones.



Para alguien que tiene muchos síntomas diferentes que pueden coincidir con muchas enfermedades raras diferentes



¿CÓMO PUEDO SABER si las PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN ser ÚTILES?

Pregúntele a su médico si las pruebas genéticas pueden proporcionar información sobre la causa de su enfermedad. También puede solicitar una remisión a un asesor genético o buscar un asesor genético en el sitio web de la National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Asesores Genéticos): findageneticcounselor.nsgc.org