



## RESULTADO **NEGATIVO**

### ¿Qué significa un resultado negativo?

El estudio genético realizado no ha identificado variantes patogénicas o probablemente patogénicas en los genes analizados, que puedan asociarse al desarrollo de una enfermedad genética en función de su patrón de herencia. El riesgo de ser afecto de alguna de las enfermedades estudiadas es muy bajo, aunque no es cero, ya que pueden identificarse variantes patogénicas o probablemente patogénicas no consideradas como tales al no existir evidencia científica suficiente en el momento del análisis. Un resultado negativo no descarta la presencia de otras enfermedades genéticas o no genéticas no incluidas en este estudio y de aparición en el período neonatal.

El estado de portador de variantes patogénicas o probablemente patogénicas en enfermedades recesivas o ligadas al X será considerado como resultado negativo. En el caso en el que se haya solicitado, el resultado reflejará la condición de portador.



### ¿Qué tengo que hacer?

Se recomienda compartir estos resultados con el médico de su bebé. El riesgo de padecer una enfermedad no sólo depende de nuestra información genética, por lo cual es importante determinar un plan de cuidado adecuado con su médico.



### ¿Qué implicaciones pueden tener estos resultados negativos en mis familiares?

Sus estudios genéticos han resultado negativos, por lo que no existe un riesgo incrementado para sus familiares.



### Dónde puedo obtener ayuda

Aunque sus estudios genéticos hayan salido negativos puede que tenga dudas acerca de los resultados. Puede contactarnos en Igenomix con sus preguntas o consultar sus dudas con su médico.



## PORTADOR

### ¿Qué significa ser un portador?

La prueba ha detectado la presencia de una variante patogénica o probablemente patogénica en uno de los genes estudiados. Generalmente, tenemos dos copias de cada gen. Las condiciones con herencia recesiva presentan síntomas cuando ambas copias del gen no funcionan normalmente. Una persona que es portadora de una condición genética recesiva, o una niña que es portadora de una condición ligada al cromosoma X, tiene una copia del gen que no funciona adecuadamente debido a la presencia de una variante genética y tiene una copia del gen que funciona normalmente, por lo que el bebé solamente “porta la enfermedad”, pero no la padece. En algunos casos, las mujeres portadoras de variantes asociadas a condiciones genéticas ligadas al cromosoma X pueden desarrollar síntomas leves de la condición.

Es importante resaltar que, cuando se detecta un estado de portador de un desorden genético de herencia recesiva, en algunos casos puede existir una segunda variante en el gen que no ha sido detectada a través de nuestra prueba, bien por falta de evidencia de esa variante, por encontrarse en regiones críticas del genoma o por las limitaciones propias de la tecnología utilizada. En este caso existiría un riesgo residual muy bajo de desarrollar la enfermedad, a pesar de que el paciente se ha definido únicamente como portador de esta. Se recomienda que comparta estos resultados con el médico de su hijo para determinar si se requieren pruebas adicionales.



### ¿Qué tengo que hacer?

Es importante compartir estos resultados con el médico de su hijo. Su médico le informará si hay otros estudios que se deben considerar.



### ¿Qué implicaciones pueden tener estos resultados en mis familiares?

Si se detecta la presencia de una variante patogénica o probablemente patogénica en estado de portador en el bebé, sus padres y otros familiares pueden también ser portadores de las variantes detectadas. Le recomendamos que comparta sus resultados con sus familiares y con su médico para que puedan discutir y determinar sus propios riesgos. Se recomienda asesoramiento genético y la consideración de estudios genéticos para los familiares.



### Dónde puedo obtener ayuda

El asesoramiento genético es un proceso comunicativo que busca explicar los resultados de pruebas genéticas y sus implicaciones. Su médico puede proveer el asesoramiento genético o referirlo a un asesor genético independiente. En Igenomix tenemos asesores genéticos disponibles para discutir los resultados de sus pruebas genéticas.



## RESULTADO **POSITIVO**

### ¿Qué significa un resultado positivo?

El estudio ha detectado la presencia de una o más variantes, patogénicas o probablemente patogénicas, en uno (o varios) de los genes estudiados en su bebé. La presencia de este tipo de variantes que afectan potencialmente a la función de un gen, podrán estar relacionadas con la enfermedad o condición genética a la que se asocia este gen, en función de su patrón de herencia. Su posible implicación clínica deberá ser evaluada por su médico.

El estado de portador de variantes patogénicas o probablemente patogénicas en enfermedades recesivas o ligadas al X no será considerado como resultado positivo.



### ¿Qué tengo que hacer?

Es importante compartir estos resultados con el médico de su hijo. Su médico le informará de los estudios o tratamientos que se deben considerar y preparará un plan de cuidado para el bebé.

.....



### ¿Qué implicaciones pueden tener estos resultados positivos en mis familiares?

Los familiares del bebé pueden ser también portadores de las variantes detectadas. Le recomendamos que compartan sus resultados con sus familiares y con sus médicos para que puedan discutir y determinar sus propios riesgos personales y familiares. Se recomienda asesoramiento genético y la consideración de estudios genéticos para los familiares.

.....



### Dónde puedo obtener ayuda

El asesoramiento genético es un proceso comunicativo que busca explicar los resultados de pruebas genéticas y sus implicaciones. Su médico puede proveer el asesoramiento genético o referirlo a un Asesor Genético independiente. En Igenomix tenemos asesores genéticos disponibles para discutir los resultados de sus pruebas genéticas.

.....