

GeneDx

# Pruebas del exoma para niños

Para casos de retraso del desarrollo,  
discapacidad intelectual, trastorno  
del espectro autista y epilepsia





## ¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas examinan nuestros genes, los cuales son las instrucciones que le indican al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar. A veces los genes sufren cambios (conocidos también como “variantes genéticas”) que hacen que el cuerpo crezca o se desarrolle de manera diferente a lo previsto. Es posible que las pruebas genéticas logren detectar estos cambios en los genes. Ese conocimiento puede ayudar a determinar:

- la mejor manera de manejar o tratar una afección
- las expectativas para el futuro
- otros recursos y apoyos que podrían ser de ayuda



## ¿Qué es el exoma?

El exoma es el conjunto de exones del ADN que le indican al cuerpo la manera de elaborar proteínas, las cuales son importantes para que el organismo funcione correctamente. Las pruebas del exoma examinan específicamente los exones, para tratar de encontrar el cambio genético que pueda haber ocasionado las diferencias en el desarrollo o funcionamiento del cuerpo.

### Glosario de genética

**ADN:** es el manual de instrucciones que le indica al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar.

**Genes:** son las instrucciones individuales del manual, que le indican al cuerpo cómo elaborar las proteínas. Tienen dos tipos de componentes:

- **Exones:** son las partes que se combinan entre sí para indicarle al cuerpo cómo elaborar las proteínas.
- **Intrones:** son regiones situadas entre los exones; se separan y eliminan cuando se elaboran las proteínas.

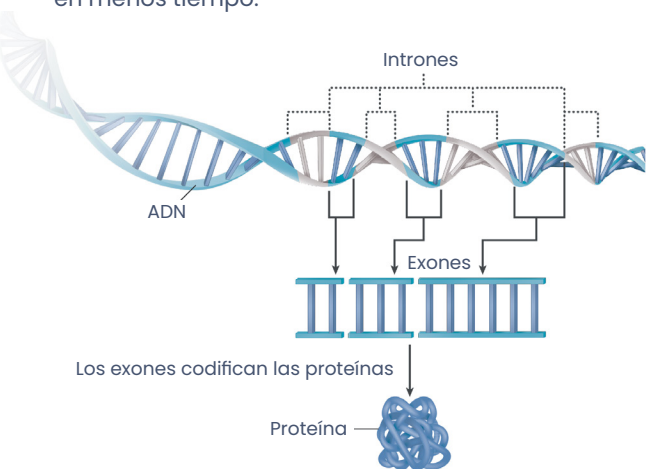
**Proteínas:** son los bloques fundamentales que posibilitan el funcionamiento del cuerpo. Las proteínas son componentes de los músculos, la piel, las hormonas y muchas otras sustancias químicas que permiten que nuestro cuerpo funcione.



## ¿Por qué mi proveedor recomienda las pruebas del exoma?

Muchas enfermedades pueden tener síntomas similares. Por eso, su proveedor médico puede haber recomendado una prueba genética que busca identificar la causa de sus problemas de salud.

Dado que las pruebas del exoma analizan más de 20,000 genes a la vez, quizás ayuden a su proveedor de atención médica a diagnosticar un trastorno específico o trazar un plan de atención más eficaz en menos tiempo.



## ¿Por qué mi proveedor médico sugirió que mis familiares también se hagan las pruebas?

Hacer pruebas a tres familiares cercanos y comparar los resultados con el ADN de una persona se denomina "análisis de tríos". Si bien las muestras de los padres biológicos pueden aportar la máxima cantidad de información, cualquier familiar cercano puede ser ayudar.

El análisis de tríos es valioso porque:

- aumenta la probabilidad de detectar el cambio en los genes que esté causando los síntomas
- disminuye la probabilidad de detectar hallazgos poco claros o inciertos



## ¿Cuáles son los posibles resultados de las pruebas?

Las pruebas genéticas pueden ofrecer tres tipos de resultados:

- + Positivo o diagnóstico:** significa que se detectó un cambio en los genes que ha demostrado causar síntomas o un trastorno genético específico.
- Negativo o no diagnóstico:** significa que en ese momento no se identificaron cambios en los genes que expliquen un problema de salud, según los conocimientos actuales. En este caso, su proveedor podría indicar que le hagan pruebas de seguimiento.
- ? Incierto:** significa que se detectó un cambio en los genes, pero —en base a los conocimientos científicos disponibles— no podemos afirmar claramente que esté relacionado con un trastorno de la salud. En este caso, su proveedor podría sugerir que le hagan más evaluaciones, o que se vuelva a analizar su información genética más adelante.

También puede ser que se identifiquen cambios genéticos que no estén relacionados con el motivo por el que su proveedor haya recomendado las pruebas; estos cambios se conocen como “hallazgos secundarios”. Esta información es opcional y se produce en ~3% de las personas, y se detecta en ~3% de las personas que se hacen la prueba. Le invitamos a discutir esta opción con su proveedor.

**Este video explica el proceso de pruebas genéticas y los posibles resultados (en Inglés).**

[GeneDx.co/patient-video](https://www.GeneDx.co/patient-video)





## ¿Qué puedo esperarme durante el proceso de pruebas genéticas?

- 1 Su proveedor médico determinará cuál es la prueba apropiada y recopilará expedientes médicos e información familiar de interés.
- 2 Se obtendrá una muestra (ya sea de sangre, de hisopado bucal o de otro tipo) que se enviará a GeneDx.
- 3 Nuestro laboratorio recibirá y analizará la(s) muestra(s).
- 4 Nuestros expertos genéticos enviarán a su proveedor un informe con una explicación de nuestros hallazgos.
- 5 Su proveedor le comunicará los resultados y, juntos, determinarán los pasos a seguir.
- 6 Según los resultados, su proveedor también podría sugerirle que consulte con un consejero genético; este es un profesional de la salud que podrá ayudarle a entender mejor lo que hayan revelado las pruebas.





## La diferencia GeneDx

Tenemos más de 20 años de experiencia en el diagnóstico de enfermedades y trastornos raros, y nos dedicamos a ofrecer información genética clara, precisa y significativa para ayudar a orientar las decisiones médicas.

## Apoyo confiable de expertos en cada paso

Nuestros expertos genéticos tienen un objetivo común: brindarles a usted y a su proveedor de atención médica la información que necesiten.

Nuestro personal de atención al cliente está también disponible para ayudar a responder cualquier pregunta que usted y su familia puedan tener a lo largo de todo el proceso de pruebas genéticas.

Llámenos directamente al **888-729-1206**, **opción 3**, o envíenos un correo electrónico a [Support@GeneDx.com](mailto:Support@GeneDx.com).

**Miss less.  
Discover more.**

GeneDx, 333 Ludlow Street, Stamford, CT 06902 © 2024 GeneDx, LLC.  
Reservados todos los derechos. GeneDx.com | 00128-SP-v2

**GeneDx**