

# Paneles de pruebas genéticas

En este folleto:

- ¿Qué es un panel de pruebas genéticas?
- ¿Qué es lo que se busca en un panel de pruebas?
- ¿Qué genes se incluyen en un panel?
- ¿Qué tipo de resultados puedo obtener?



## ¿Qué es un panel de pruebas genéticas?

Un panel de pruebas genéticas es un análisis que estudia un grupo selecto de genes. La prueba nos permite estudiar muchos genes a la vez por medio de una muestra de saliva o sangre. El panel se lleva a cabo cuando más de un gen puede causar el mismo síntoma o afección. Su proveedor de servicios de genética selecciona cuidadosamente un panel de pruebas genéticas teniendo en cuenta su historial médico y familiar.

## ¿Qué es lo que se busca en un panel de pruebas?

En un panel de pruebas se buscan las diferencias en el ADN, llamadas variantes genéticas. El resultado muestra si se encontró o no una variante genética dañina en alguno de los genes del panel. Las variantes dañinas también se conocen como “variantes patógenas” o mutaciones.

## ¿Qué genes se incluyen en un panel?

Los paneles de pruebas pueden incluir desde unos cuantos genes hasta cientos de ellos. Los genes que se incluyen en un panel dependen de muchos factores, como:

- por qué se solicita la prueba,
- qué laboratorio hace la prueba,
- cuándo se analiza una muestra.



## Límites de las pruebas de paneles

- **Los paneles de pruebas no incluyen todos los genes que pudieran causar problemas.** Puede haber genes relacionados con su afección que no se encuentren en el panel o que no se hayan descubierto aún. Los paneles de pruebas se actualizan conforme cambia la información sobre los genes.
- **Los paneles pueden incluir genes con menor riesgo de causar problemas médicos.** No todos los genes tienen el mismo riesgo de causar problemas médicos. Algunos genes podrían tener menos probabilidades de causar problemas que otros genes del mismo panel.
- **Los paneles pueden incluir genes con información limitada.** Muchos genes de un panel de pruebas se han encontrado en muchas personas y sus riesgos están bien definidos. Sin embargo, algunos genes de un panel podrían no haberse comprendido bien aún.
- **Analizar más genes no siempre quiere decir que la información sea mejor.** Las probabilidades de obtener resultados confusos o poco claros normalmente es muy alta cuando un panel incluye una gran cantidad de genes.

## ¿SABÍA QUE...?

Las pruebas pueden localizar más de una variante genética en una persona.

### ¿Qué tipo de resultados puedo obtener?

La prueba mostrará uno de los siguientes resultados:



**Variante patógena (dañina):** Este resultado significa que se localizó una variante que hace que un gen no funcione bien o no funcione en absoluto. Una variante patógena puede confirmar un diagnóstico genético o identificar un riesgo genético de problemas médicos. Una vez que se localiza una variante patógena, los miembros de la familia pueden someterse a una prueba para localizar la misma variante. A veces una variante puede llamarse “**probablemente patógena**”. Esto quiere decir que se espera que la variante sea dañina, pero que hay una pequeña posibilidad de que no lo sea.



**Variante de significado incierto** (variant of uncertain significance, VUS): Este resultado indica que se localizó una variante, pero no es claro si la variante afecta la función del gen. Existen muchas diferencias en el ADN que se han encontrado en personas sanas. Cuando una variante no se ha visto antes o solo se ha localizado en algunas personas, puede ser difícil saber si causará problemas. Un resultado de VUS no confirma un diagnóstico ni determina un riesgo médico. Las decisiones acerca de la atención médica se seguirán tomando con base en el historial médico y los antecedentes familiares, más que en los resultados de la prueba.

Nuestra comprensión acerca de una VUS puede cambiar conforme aprendemos más. La mayoría son inofensivas, pero algunas pueden llegar a ser patógenas.



**Negativo:** Este resultado quiere decir que no se localizó ninguna variante patógena o VUS en ninguno de los genes del panel. Es posible tener una variante patógena incluso con un resultado negativo. Una afección se puede deber a un gen que no se encuentra en el panel o a una variante que no detectó la prueba. Esto quiere decir que la causa de algunas afecciones genéticas puede pasar desapercibida en la prueba de paneles.

Más información acerca de

## VARIANTES GENÉTICAS

**Todas las personas tienen variantes genéticas.** Tener variantes genéticas es normal y la mayoría son inofensivas. Estas se conocen como “variantes benignas”. Las variantes benignas no afectan su salud y el laboratorio no las reporta.

**No todas las variantes se heredan.** Se presentan nuevas variantes en cada generación, así que cada persona posee variantes que son únicas. También hay variantes que son únicas en su familia. La mayoría de estas no afecta su salud.

**La prueba no encuentra todas las variantes.** La prueba está diseñada para detectar la mayoría de las variantes, pero ciertos cambios en el ADN son difíciles de localizar con los métodos de prueba actuales.

[Genetics.kp.org](http://Genetics.kp.org) (en inglés)