

Lo que debe saber sobre

# la secuenciación

## ANTES de ir al laboratorio

### Secuenciación del exoma (ES)

La secuenciación del exoma (Exome Sequencing, ES) busca variantes genéticas en el ADN que puedan causar problemas de salud, defectos congénitos o discapacidades del desarrollo. Esta prueba estudia la parte activa de los genes llamada **exones**. Las pruebas normalmente se hacen con una muestra de sangre. Una sola muestra examina los exones de miles de genes al mismo tiempo. Los resultados pueden tardar dos meses o más. La ES incluye la mayoría de los genes humanos, pero algunos genes son difíciles de estudiar con esta prueba.

### ¿Qué información puedo obtener del resultado de la prueba?

El resultado de su prueba puede incluir:



- las variantes que podrían explicar su afección médica;
- las nuevas variantes que no se detectan en ninguno de los padres (cuando se incluyen muestras de los padres).

Algunos resultados de las pruebas también incluyen:

- las variantes en los genes que causan afecciones médicas que podemos tratar (llamados hallazgos incidentales o secundarios);
- las variantes que revelan un estado de portador genético pero que no provocan problemas de salud (utilizado principalmente para la planificación del embarazo).

Este folleto incluye información sobre:

- Lo que la ES examina
- Lo que puede aprender sobre la
- Lo que no se informa
- Límites de la ES

### ¿Sabía que...?

**Todas las personas tienen variantes.** Una persona promedio tiene millones de variantes genéticas en su ADN. Las variantes son lo que lo hacen único y la mayoría de las variantes son inofensivas.

#### **+** POSITIVO

#### Variante patogénica O probablemente patogénica

Se detectó una variante que se espera que cambie el comportamiento del gen. Este resultado podría ayudar a explicar su afección médica o darle información sobre su riesgo de desarrollar una enfermedad genética.

#### **-** NEGATIVA

#### No se detectaron variantes

No se detectaron variantes que ayuden a explicar su afección médica. Tampoco se detectaron variantes en los genes que sean la causa de afecciones tratables (si se incluyó).

#### **?** Variante de importancia DESCONOCIDA (VUS)

Se encontró una variante en un gen relacionado con el motivo de la prueba, pero no está claro si el cambio del ADN es causante de la enfermedad. Podría tratarse de un cambio inofensivo en el gen, pero no hay suficiente información como para llegar a una conclusión.

### Límites de la ES

- Esta prueba no incluye todos los exones.
- Esta prueba no estudia todos los genes.
- Algunos cambios del ADN no pueden detectarse en esta prueba.
- Algunas enfermedades genéticas no pueden diagnosticarse con la ES.
- No se analiza la mayor parte del ADN de una persona.
  - las partes no codificantes de un gen (intrones);
  - el ADN entre los genes.

### Lo que NO se informa en el resultado

La mayoría de las variantes no se informan en el resultado. Debido a que cada persona tiene muchas variantes, el laboratorio se enfoca en los genes relacionados con el diagnóstico actual. Por lo general, las siguientes variantes NO se incluyen:

- las variantes inofensivas (las observadas anteriormente en personas sanas);
- las variantes en los genes que no demostraron ser causantes de una afección genética;
- las variantes en los genes que afectan la respuesta a ciertos medicamentos;
- las variantes en los genes que pueden causar afecciones si no se tratan.

Hable con su especialista en genética para obtener más información sobre los resultados que puede esperar con su prueba.