

Resultados negativos de secuenciación del exoma o del genoma

Información para las personas que reciben un resultado negativo

Prueba realizada

Las pruebas de secuenciación del exoma y del genoma examinan muchos componentes del ADN de una persona, incluidos unos 20,000 genes, para determinar si hay cambios (también llamados variantes) que podrían justificar los síntomas o antecedentes médicos de una persona o contribuir a ellos.

Resultado de la prueba

- **Esta prueba no identificó ningún cambio genético que explique los síntomas o las inquietudes médicas notificadas sobre la persona. Por lo tanto, no se identificó una causa genética de la afección de la persona. Esto se conoce como “resultado no diagnóstico”. Las posibles razones por las que no se identificó un cambio incluyen, entre otras, las siguientes:**
- Los síntomas de la persona tienen una causa genética que no se identificó mediante esta prueba.
 - ◊ Es posible que haya cambios genéticos que estén fuera de las regiones analizadas.
 - ◊ También es posible que haya cambios genéticos que no estén reconocidos como causantes de los antecedentes médicos de la persona. Esto podría deberse a la falta de conocimientos sobre la variante o el gen y su función.
- En estos casos, podría ser necesario hacer más pruebas o evaluaciones de la persona o esperar que esta crezca y se desarrolle, u obtener más pruebas de la bibliografía científica que permitan identificar una causa genética de sus síntomas. Es posible que un reanálisis futuro de los datos genéticos de la persona, combinado con los antecedentes clínicos y familiares actualizados, permita hacer un diagnóstico genético más adelante. Hable con su proveedor de atención médica sobre la posibilidad de repetir el análisis en el futuro.
- Se envió una copia de los resultados al proveedor de atención médica que solicitó esta prueba. Comuníquese con él para obtener una copia de los resultados.

Manejo

- Consulte al proveedor de atención médica sobre los síntomas y cualquier otra duda que tenga. Hable con el proveedor de atención médica de la persona en cuestión sobre la posibilidad de solicitar que se repita el análisis en el futuro. Incluso en el caso de obtener resultados negativos, pueden estar indicados cambios en los cuidados médicos en función de los síntomas o los antecedentes familiares.
- En algunos casos, un proveedor de genética médica podría hacer una evaluación que comprenda una exploración física y la revisión de los antecedentes médicos y familiares. Esto facilitará el diagnóstico y el manejo de una posible afección genética y orientará investigaciones genéticas posteriores. Se envió una copia de sus resultados a su proveedor.