

GeneDx®



**Pruebas rápidas
del exoma
para pacientes
neonatales y
pediátricos**

¿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 provechosos

¿Qué es el exoma?

El exoma es el grupo de todas las partes 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:

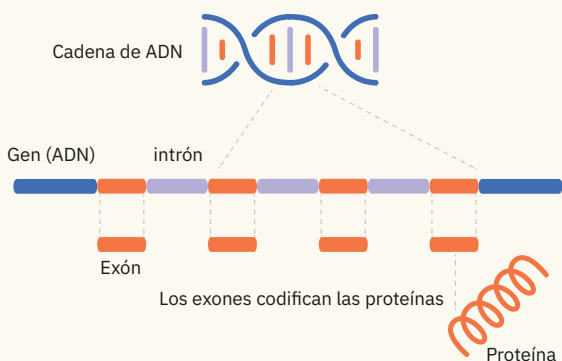
Exones: son las partes que se combinan entre sí para indicarle al cuerpo cómo elaborar las proteínas.

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 hacer pruebas rápidas del exoma?

Muchas enfermedades pueden tener síntomas similares. Por eso, puede que su proveedor de atención médica le haya recomendado una prueba genética para tratar de identificar una causa subyacente de sus problemas de salud. Dado que las pruebas rápidas 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 sugirió mi proveedor de atención médica que mis parientes también se hagan las pruebas?

Hacer pruebas a tres familiares consanguíneos y comparar los resultados con el ADN de una persona se denomina “análisis de tríos”. Las muestras de los padres biológicos suelen proporcionar la mayor cantidad de información. Sin embargo, cualquier familiar consanguíneo puede contribuir.

El análisis de tríos es valioso porque:

- ✓ aumenta la probabilidad de detectar los cambios genéticos que estén 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 genético que ha demostrado causar síntomas o un trastorno genético específico.
- Negativo o no diagnóstico:** Significa que en ese momento no se identificaron cambios genéticos que expliquen una afección, según los conocimientos actuales. En este caso, su proveedor podría indicar que le hagan pruebas de seguimiento.
- ? Incierto:** Significa que se detectó un cambio genético, pero —a partir de los conocimientos científicos disponibles— no podemos afirmar claramente que esté relacionado con una afección. En este caso, su proveedor podría sugerir que le hagan más evaluaciones, o que se vuelva a analizar su información genética más adelante.

Puede también 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 se produce en ~3% de las personas, y se comunicará de manera opcional. Le instamos a consultar con su proveedor sobre esta opción.



Este video explica el proceso de pruebas genéticas y los posibles resultados.

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

¿Qué puedo esperar durante el proceso de pruebas genéticas?

- 1 Su proveedor de atención médica determinará cuál es la prueba apropiada y hará una recopilación de 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 que ayude 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 toda pregunta que usted y su familia puedan tener a lo largo de todo el proceso de pruebas genéticas.

Llámenos directamente al **888-729-1206** o envíenos un correo electrónico a **Support@GeneDx.com**.

No se lo pierda:
descúbralo.



© 2026 GeneDx, LLC. 207 Perry Parkway, Gaithersburg, MD 20877.
Reservados todos los derechos. GeneDx.com | MKT-00209-SP-v2 Apr 2026

GeneDx[®]