



GeneDx®

Pruebas genómicas para pacientes pediátricos

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas examinan nuestra información genética, la cual le indica al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar. A veces la información genética sufre 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.

¿Qué es un genoma?

El término “genoma” se refiere al conjunto completo de información genética de los seres humanos, llamada “ADN”, que le indica al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar. Las pruebas genómicas son las pruebas genéticas más exhaustivas que existen: examinan el ADN completo de la persona.

¿Qué tipos de cambios genéticos se pueden identificar mediante las pruebas genómicas?

Hay muchos tipos de cambios que pueden encontrarse en nuestra información genética, como mutaciones (“errores ortográficos”), porciones adicionales o faltantes de ADN o incluso porciones de ADN que se han desplazado a otros lugares del genoma. Algunos cambios genéticos específicos pueden ocasionar trastornos específicos de la salud. Por lo tanto, saber si hay un cambio —y de qué tipo— 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

¿Por qué mi proveedor recomienda hacer pruebas genómicas?

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 genómicas ofrecen el panorama más exhaustivo del conjunto completo de información genética de una persona, quizás ayuden a su proveedor de atención médica a diagnosticar un trastorno específico o trazar un plan de atención más eficaz en menos tiempo. A su vez, eso puede mejorar los desenlaces de la salud.

¿Por qué sugirió mi proveedor de atención médica que mis familiares 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 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 genético, pero —a partir de 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.

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**, **opción 3**, o envíenos un correo electrónico a **Support@GeneDx.com**.

No se lo pierda:
descúbralo.



© 2026 GeneDx, LLC. 205 & 207 Perry Parkway, Gaithersburg, MD 20877.
All Rights Reserved. GeneDx.com | MKT-00173-SP-v2 Mar 2026

GeneDx[®]