

Qué esperar después de las pruebas genéticas

Entender y gestionar las pruebas médicas de su hijo puede ser un reto. Esta hoja informativa incluye información sobre cómo prepararse para la cita de las pruebas genéticas de su hijo. Para obtener más información sobre las pruebas genéticas, consulte nuestras hojas informativas: Conceptos básicos de las pruebas genéticas y Preparación para las pruebas genéticas.

Cómo comprender los resultados de las pruebas genéticas de su hijo

Las pruebas genéticas pueden ser un proceso complicado para las familias, y sus resultados pueden ser a menudo difíciles de entender.

Las pruebas genéticas se denominan a veces "odisea diagnóstica" debido a su complejidad. El conocimiento científico de los genes está cambiando y mejorando de forma continua y, a veces, pueden ser necesarias pruebas genéticas futuras o de seguimiento para un diagnóstico adecuado, a medida que mejora el conocimiento médico de ciertos genes o condiciones genéticas. Dado que las pruebas genéticas y el diagnóstico pueden ser un viaje largo para algunos niños y familias, es importante que su genetista y su asesor genético le apoyen y sean comprensivos.

Recuerde que el asesor genético está formado tanto en genética como en asesoramiento, y es probable que incluya a su hijo en la conversación en la medida en que pueda y dentro del nivel de comodidad de su familia. Además, está capacitado para ayudar a explicarle términos médicos complejos a su familia de una manera que pueda entender, incluso si no tiene conocimientos o experiencia médica previa. También está capacitados para proporcionarle apoyo emocional a su familia durante este proceso a menudo complejo y complicado.

Cómo entender un resultado negativo en las pruebas genéticas

Si su hijo tiene un resultado negativo (no se ha encontrado ningún resultado), es probable que su genetista, su consejero genético o una enfermera de la oficina de su proveedor de genética contacten a su familia para comunicarle los resultados de las pruebas.

Los resultados genéticos negativos pueden provocar una gama amplia de emociones en las familias. Algunas familias se sienten aliviadas al descubrir que su hijo no tiene una supuesta afección genética, mientras que otras se sienten frustradas al no recibir información o respuestas sobre el estado médico de su hijo que podrían haber ayudado a orientar y planificar las opciones de tratamiento en el futuro.

Si no se encuentran resultados, puede que no esté claro cuáles son los pasos a seguir. Es posible que su genetista no programe una cita de seguimiento cuando no se encuentren resultados; sin embargo, cuando esto ocurra, puede solicitar una cita de seguimiento si considera que sería lo más beneficioso para su hijo. También puede discutir con su proveedor si su hijo es elegible para un reanálisis en el futuro o si una prueba genética más exhaustiva puede ayudarlo a ser diagnosticado de manera correcta.

Cómo entender un resultado positivo o incierto de una prueba genética

Si su hijo tiene un resultado positivo (resultado encontrado) o un resultado incierto (resultado encontrado, pero con información limitada sobre su impacto), es probable que su genetista o su consejero genético contacten a su familia, y puede tener una cita con uno o ambos proveedores para "asesoramiento genético" con el fin de discutir los resultados, el diagnóstico y el plan de tratamiento.

Materiales traducidos disponibles gracias a la generosidad de Midwest Genetics Network (MGN)



Durante el asesoramiento posterior a la prueba, los proveedores pueden discutir:

- Qué resultado genético específico se encontró.
- Si hay un diagnóstico conocido asociado al hallazgo.
- Qué investigación e información hay disponibles para este diagnóstico genético específico.
- Si los resultados afectan el plan de tratamiento.
- Si algún otro miembro de la familia necesita considerar la realización de pruebas para este diagnóstico o para conocer si son portadores del cambio genético específico.
- Si es necesario realizar pruebas adicionales o más exhaustivas.
- Qué remisiones pueden ser beneficiosas para el cuidado de su hijo en el futuro.

También puede ser útil venir preparado con preguntas para sus proveedores de genética para asegurarse de que entiende por completo la información que se le da a su familia.

Incluso con un diagnóstico genético, la información a veces es limitada y las respuestas pueden no ser de fácil acceso, lo que puede provocar sentimientos de frustración en las familias. También es importante recordar que, incluso con un diagnóstico, cada niño es diferente y puede ser difícil para los proveedores hacer predicciones sobre cómo se verá afectado por su hallazgo genético.

Reanálisis de pruebas genéticas

Dado que el conocimiento científico de los genes cambia y mejora de forma continua, algunos tipos de pruebas genéticas permiten volver a realizar 1 análisis gratuito en un momento posterior. Estas pruebas de seguimiento suelen realizarse entre 1 y 5 años después de que se hayan completado las pruebas genéticas iniciales; sin embargo, debe hablar con sus proveedores de genética para discutir el plazo que sería más conveniente para su hijo si es elegible para este tipo de reanálisis.

Comunicación con sus proveedores

Recuerde que es muy importante que se comunique con su proveedor y que abogue por su hijo antes, durante y después del proceso de pruebas genéticas. El genetista y el asesor genético de su hijo forman un equipo que debe ayudarlo en el proceso de las pruebas genéticas. Las familias no deben tener miedo de hacerles preguntas, pedirles aclaraciones o solicitarles recursos e información adicionales a sus proveedores de genética. Muchas familias tienen una gama de emociones amplia durante el proceso de pruebas genéticas, incluidos sentimientos de frustración y dolor. Los asesores genéticos están formados no solo para ayudar a las familias en el proceso de las pruebas genéticas, sino también en los sentimientos que lo acompañan.

Dónde encontrar más información

Para obtener más información sobre las pruebas genéticas y el diagnóstico, consulte nuestras otras hojas informativas sobre pruebas genéticas o los recursos siguientes:

- [Asesoramiento genético](#) (Kids Health, 2021)
- [Estableciendo una asociación con su doctor](#) (MGN, 2023)

En caso de tener preguntas adicionales sobre el proceso de pruebas genéticas o desee ayuda para encontrar más información, póngase en contacto con Indiana Family to Family llamando al 1-844-323-4636 o en [inf2f.org](https://www.inf2f.org)

Los programas y sistemas cambian con frecuencia. Es importante asegurarse de que está utilizando la información más actualizada. Esta hoja informativa se actualizó en julio de 2023. Consulte la edición más reciente en <https://www.inf2f.org/espantildeol.html>. Indiana Familia a Familia tiene personal que habla español disponible para obtener más ayuda.

Apoiado en parte por fondos del Departamento de Salud del Estado de Indiana y la Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA).