

## ¿Qué significan mis resultados?

### ⊕ RESULTADOS POSITIVOS

Un resultado positivo significa que se encontró una variante causante de enfermedades y que usted es portador de uno o más de los trastornos analizados. Generalmente, ser portador no afecta su salud; sin embargo, significa que hay un riesgo mayor de que tenga un hijo con ese trastorno. El siguiente paso, en general, consiste en analizar a su pareja. Nuestros asesores genéticos están disponibles para conversar acerca de sus inquietudes y riesgos específicos.

### ⊖ RESULTADOS NEGATIVOS

Un resultado negativo significa que no se identificaron variantes causantes de enfermedades para ninguno de los trastornos analizados. Un resultado negativo proporciona tranquilidad porque se reduce la posibilidad de que usted tenga un hijo con alguno de los trastornos analizados. No obstante, ningún estudio detecta a todos los portadores, por lo que todavía existe una mínima posibilidad, llamada riesgo residual, de ser portador.

## ¿Cómo funciona la detección de portadores de Invitae?



### 1. Seleccione sus estudios.

Usted y su médico seleccionarán los trastornos que deben analizarse.



### 2. Proporcione una muestra.

En el consultorio de su médico, le extraerán una muestra de sangre u obtendrán una muestra de saliva y la enviarán a nuestro laboratorio para que la analicemos.



### 3. Reciba sus resultados.

Los resultados estarán listos en un plazo de 10 a 21 días desde la recepción de la muestra y usted podrá acceder a ellos con facilidad a través del portal en línea.



### 4. Elabore su plan.

Analice los resultados con uno de nuestros asesores genéticos, con su médico o con ambos. Programe una cita para hablar con un asesor genético certificado por la junta a través de nuestro portal en línea.

## Estamos preparados para ayudarlo

Planificar formar una familia supone tomar muchas decisiones. ¿Tiene preguntas? Nuestros asesores genéticos están disponibles para ayudarlo a comprender sus resultados y analizar sus próximos pasos. Los asesores genéticos son proveedores de atención médica específicamente capacitados en genética médica; son expertos en ayudar a las personas a comprender lo que significan los resultados de sus pruebas genéticas.

## Opciones reproductivas para parejas en riesgo

Si sus resultados muestran que usted corre un riesgo mayor de tener un hijo con uno de los trastornos presentes en la detección de portadores, es importante considerar que hay opciones reproductivas disponibles para usted según el punto reproductivo en el que se encuentre.

Estas opciones pueden incluir lo siguiente:

- continuar con la planificación familiar y el embarazo sin cambios;
- someterse a una fecundación in vitro (FIV) y a un diagnóstico genético preimplantatorio (DGP);
- concebir un hijo a través de la donación de óvulos, esperma o embriones;
- someterse a estudios prenatales durante el embarazo;
- adoptar, que también es otra grandiosa forma de construir una familia.

Para obtener más información acerca de la detección de portadores, visite

[www.invitae.com/patients/reproductive-health](http://www.invitae.com/patients/reproductive-health).

¿Tiene preguntas? Visite [www.invitae.com/contact-us](http://www.invitae.com/contact-us) para obtener una lista completa de la información de contacto.

### ACERCA DE INVITAE

La misión de Invitae es proporcionar información genética a los consultorios médicos de todo el mundo para mejorar la calidad de la atención de la salud. Luchamos para que las pruebas sean asequibles y accesibles. La detección de portadores de Invitae ofrece a pacientes y médicos información que puede ayudarlos a tomar decisiones médicas mejor informadas.



INVITAE

Cómo comprender la  
detección de portadores

## ¿Qué es la detección de portadores?

Cuando una mujer está embarazada o planea quedar embarazada, quiere que todo salga bien. Si bien la mayoría de los bebés nacen sanos, con cada embarazo existe una mínima posibilidad de que el bebé tenga un trastorno genético. Con la detección de portadores de Invitae, usted puede conocer los riesgos de transmitir un trastorno genético hereditario a su hijo.

La detección de portadores es un tipo de prueba genética en la que se analiza el ADN para proporcionar información específica sobre el riesgo de que su hijo tenga determinados trastornos genéticos. Esta información le permite tomar decisiones informadas con respecto a la reproducción.

## ¿Qué significa ser “portador” de un trastorno genético?

Si usted es portador, significa que tiene un cambio (llamado variante) en una copia de un gen que aumenta el riesgo de que su hijo herede el trastorno asociado. En el caso de la mayoría de los trastornos analizados, ambos miembros de la pareja reproductiva deben ser portadores (del mismo trastorno) para que sus hijos corran un riesgo mayor. Sin embargo, algunos trastornos están relacionados con el cromosoma X, lo que significa que generalmente se transmiten desde las madres portadoras y, con mayor frecuencia, afectan a los hijos varones.

- Todos somos portadores de uno o más trastornos genéticos.
- Los portadores generalmente son sanos y no presentan síntomas.
- Los portadores a menudo no tienen antecedentes familiares del trastorno.
- Los pacientes que se enteran de que corren un mayor riesgo de tener un hijo con un trastorno genético cuentan con opciones reproductivas a su disposición.

## ¿Quién debe considerar realizarse la detección de portadores?

La detección de portadores puede proporcionar información para las personas que:

- están actualmente embarazadas o planean un embarazo;
- corren mayor riesgo de padecer un trastorno específico en función del grupo étnico al que pertenecen;
- tienen antecedentes familiares de un trastorno genético;
- planean donar óvulos, esperma o embriones;
- desearían recibir información adicional sobre los riesgos reproductivos de tener un hijo con un trastorno genético.

## ¿Para qué trastornos debo realizarme pruebas de detección?

Usted y su médico pueden seleccionar los estudios que sean más adecuadas para su caso según sus antecedentes médicos y familiares, su grupo étnico, sus preferencias personales y las pautas de organizaciones médicas reconocidas, como American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) y American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Cada paciente es diferente y nuestros paneles se pueden personalizar a fin de satisfacer sus necesidades exclusivas.



## Opciones del panel de detección de portadores de Invitae

- **Detección de portadores básica:** incluye detección de fibrosis quística (*CFTR*), síndrome del cromosoma X frágil (*FMR1*) y atrofia muscular espinal (*SMN1*); este panel es adecuado para los pacientes interesados en los trastornos detectados con mayor frecuencia.

Fibrosis quística (FQ)	Atrofia muscular espinal (AME)
Una de cada 31 personas es portadora	Una de cada 50 personas es portadora
<ul style="list-style-type: none"><li>■ La FQ se caracteriza por problemas respiratorios y digestivos crónicos.</li><li>■ Con tratamiento, las personas con FQ grave pueden vivir hasta los 30 años y, algunas veces, más.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>■ La AME se caracteriza por debilidad muscular grave y pérdida progresiva del control muscular voluntario.</li><li>■ En los casos graves, la AME provoca la muerte antes de los 2 años de edad.</li></ul>

## Síndrome del cromosoma X frágil

Una de cada 178 mujeres es portadora

- El síndrome del cromosoma X frágil es la causa más frecuente de discapacidad intelectual hereditaria.
- La expectativa de vida para las personas con cromosoma X frágil es generalmente normal.

- **Detección de portadores amplia** (hasta 46 genes): este panel es adecuado para los pacientes que desean someterse a una detección de trastornos con presentación severa que son prevalentes en diferentes grupos étnicos.
- **Detección de portadores exhaustiva** (hasta 288 genes): este panel es adecuado para los pacientes de todos los grupos étnicos que desean realizarse una detección de portadores más exhaustiva.