

Secuenciación rápida del genoma (rGS)

Rapid Genome Sequencing (rGS) (Spanish)

El médico de su hijo/a le ha recomendado una prueba genética llamada secuenciación rápida del genoma (rapid Genome Sequencing, rGS). Esta prueba busca cambios en el ADN que puedan causar o contribuir a una afección médica.

Sobre su genética

Nuestro cuerpo está formado por miles de millones de bloques de construcción llamados células. Cada célula contiene ADN. Las pequeñas partes del ADN se llaman genes. Los genes indican a nuestro cuerpo cómo crecer, desarrollarse y funcionar. Hay unos 20,000 genes en el ADN humano. El conjunto completo de genes, o material genético, de una célula o ser vivo se denomina **genoma**.

Los cambios en nuestro ADN pueden repercutir en nuestra salud. Todo el mundo nace con sus propios cambios en el ADN. Algunos cambios en el ADN causan o contribuyen a las enfermedades, pero la mayoría no lo hacen. El médico de su hijo/a cree que saber más sobre los cambios en el ADN de él/ella le ayudará a atenderle mejor.

Cómo se hace la prueba

Una prueba de rGS busca cambios en el ADN en una muestra de sangre o de saliva. La sangre es la mejor muestra para la rGS. Si se utiliza una muestra de saliva, la prueba puede tardar más en completarse. Los resultados de la rGS se entienden mejor cuando el laboratorio tiene muestras de su hijo/a y de ambos padres biológicos. Esto ayuda al laboratorio a saber qué cambios en el ADN proceden de los padres y cuáles son nuevos en su hijo/a. Se informa de los cambios en el ADN que podrían explicar la afección médica de su hijo/a.

Puede esperar obtener los resultados de las pruebas en un plazo de 8 días.

Resultados de la prueba

Los resultados de esta prueba pueden ser:

- **Positivos:** hay uno o más cambios del ADN que causan o contribuyen a la afección médica de su hijo/a. Los resultados positivos pueden informar al equipo de genética sobre:
 - El diagnóstico de su hijo/a.
 - Algunas, o todas, las causas de los síntomas de su hijo/a.
 - Qué esperar y posibles tratamientos.
- **Negativos:** no hay cambios del ADN que causen enfermedades. Sin embargo, todavía podría haber una causa genética para la afección médica de su hijo/a que no fue encontrada por esta prueba.
- **Inciertos:** existen cambios genéticos que pueden contribuir o no a la afección médica de su hijo/a.

Después de la prueba

El médico o el asesor genético de su hijo/a hablarán con usted sobre los resultados de la prueba. Es posible que se recomienden más pruebas. Si tiene alguna duda, pregunte.