Prueba SNP-array

Información previa a la prueba

Un SNP-array de cromosomas es una prueba genética capaz de detectar cambios en los cromosomas de una persona.

¿Qué es un SNP-Array de cromosomas?

El polimorfismo nucleótido simple (SNP por sus siglas en inglés) es una prueba genética capaz de detectar cambios en los cromosomas de una persona. Los cromosomas están dentro de las células y contienen la información genética de una persona (los genes o ADN). Esta información genética le dice al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar bien. La prueba de SPN-Array busca cambios en partes específicas de los cromosomas de una persona, cambios como ganancias (duplicación) o pérdidas (faltas). Estas ganancias o inserciones y pérdidas o deleciones indican que hay copias de material genético que faltan o que están de más. Estos cambios en los cromosomas de una persona podrían estar relacionados a condiciones genéticas conocidas o a problemas de la salud y el desarrollo. La prueba de SPN-Array no detecta todo cambio en los cromosomas o ADN. No puede, por ejemplo, detectar reorganizaciones cromosómicas o del ADN si no se producen copias extras o faltan copias del material genético (reorganizaciones equilibradas de cromosomas). Tampoco puede detectar cambios pequeños en el ADN (mutaciones de punto).

Los cromosomas son paquetes en las células que contienen información genética que le indican al cuerpo cómo desarrollarse y funcionar correctamente.

¿Qué diferencia hay entre esta prueba y la CGH?

La prueba SNP-array de cromosoma sustituye a la prueba de hibridación con oligonucleótidos genómica comparativa (CGH por sus siglas en inglés). Al igual que la prueba CGH, la SNP-array de cromosoma busca ganancias y pérdidas en los cromosomas de una persona pero también similitudes genéticas (homocigosis). Se habla de similitud genética cuando una parte del cromosoma no muestra las diferencias que normalmente se ven entre el material genético heredado de la madre y el del padre.

¿Cuáles pueden ser los resultados de la prueba SPN-array de cromosoma?

- Un resultado normal significa que no se detectan pérdidas ni ganancias del material genético examinado en el panel a prueba. Tampoco existen patrones de similitud genética fuera de lo común. Sin embargo, esta prueba no detecta muchas de las enfermedades genéticas como la mayoría de las enfermedades de genes simples causadas por pequeños cambios de AND (mutaciones de punto).
- Un resultado anormal significa que se ha detectado una pérdida o ganancia de material genético específico o un área de similitud genética. A veces esto concuerda perfectamente con el diagnóstico de una enfermedad genética ya

conocida. Otras veces, el tamaño o ubicación del material nos hace pensar que allí está la causa de la afección de la persona.

- Un cambio desconocido puede significar que se ha encontrado ganancia o pérdida de material genético específico pero que no hay suficiente información acerca del material genético como para saber si llegará a causar una enfermedad genética. En estos casos, a veces se le recomienda a los padres hacerse la prueba para verificar si el cambio o variante es heredado de uno de ellos o es nuevo para la persona. Esta información ayuda a determinar la posibilidad de que esta sea la causa de la enfermedad en la persona.
- Un cambio desconocido puede significar que se ha encontrado un área de similitud genética. A veces se sospecha que es una anormalidad genética llamada disomía uniparental (UPD por sus siglas en inglés). Si la SNP-array llega a identificar múltiples áreas de similitud genética, puede ser que los padres de la persona sean parientes más cercanos de lo que imaginaban (consanguíneos), tal como primos. Otras pruebas para los padres podrían ayudar a aclarar al resultado de la prueba del paciente. Encontrar un área de similitud genética puede ser la pista para dar con una enfermedad genética específica y puede que se recomienden aún más pruebas.
- La prueba SNP-array también podría producir un resultado que no está directamente relacionado con la razón por la que se pidió la prueba. Por ejemplo, podría mostrar que en el futuro la persona tenga riesgo de desarrollar cierta enfermedad genética o que el paciente es portador de alguna enfermedad genética.

Autorización previa del seguro médico

Las pruebas genéticas como la SNP-array son costosas y no siempre las cubre el seguro médico. La compañía de seguro desea saber si la prueba SNP-array es medicamente necesaria y cómo afecta el tratamiento médico de la persona. Por eso es importante que el proveedor de atención médica que pide la prueba explique claramente en un documento médico porqué se necesita la prueba SNP-array. Para las pruebas genéticas se recomienda obtener una preautorización. Sin ella puede que algunos pacientes tengan que pagar por la prueba.

Asesoría genética

Un consejero de genética podría hablarle más detalladamente de esta información. Para hablar con nuestro consejero de genética, por favor llamar a “Servicio al Cliente” del Laboratorio de Seattle Children’s al 206-987-2617.

Para más información

- Clínica de Asesoría Genética
  206-987-2056
  opción 1
- El proveedor de atención médica de su niño
- www.seattlechildrens.org

Servicio gratis de interpretación

- Dentro del hospital, solicítelo con la enfermera de su niño.
- Fuera del hospital, llame a nuestra línea gratis de interpretación 1-866-583-1527. Menciónele al intérprete el nombre de la persona o extensión que necesita.
- Para personas sordas y con problemas de audición: 206-987-2280 (TTY).

Seattle Children’s ofrece servicio de interpretación gratuito para pacientes, familiares y representantes legales sordos, con problemas de audición o con inglés limitado. Seattle Children’s tendrá disponible esta información en formatos alternativos bajo solicitud. Por favor, llame al Centro de Recursos para Familias al 206-987-2201.

Este volante fue revisado por personal clínico de Seattle Children’s. Sin embargo, como las necesidades de su niño son únicas, antes de actuar o depender de esta información, por favor consulte con el proveedor de atención médica de su niño.

© 2012 Seattle Children’s, Seattle, Washington. Derechos reservados.

4/12
Tr (lv/jw)
PE1456S

SNP Array

Pre-Test Counseling Information

A chromosome SNP array is a genetic test that is able to detect changes in a person's chromosomes.

What is a chromosome SNP array?

A chromosome SNP (single nucleotide polymorphism) array is a genetic test that is able to detect changes in a person's chromosomes. Chromosomes are the packages within cells that contain a person's genetic information (called "genes" or "DNA"). This genetic information tells a person's body how to develop and function properly. The SNP array test looks for changes in specific areas of a person's chromosomes, such as gains (duplications) or losses (deletions). These gains or losses result in extra or missing copies of genetic material. Changes in a person's chromosomes may be associated with known genetic conditions or may cause problems with health and development. The SNP array test does not detect all differences in the chromosomes or DNA. For example, it cannot detect rearrangements in the chromosomes that do not cause extra or missing copies of genetic material (balanced chromosome rearrangements) and cannot detect small changes in the DNA (point mutations).

Chromosomes are packages in cells that contain genetic information which tells a person's body how to develop and function properly.

What is the difference between this and a CGH test?

A chromosome SNP array test replaces the CGH (oligonucleotide comparative genomic hybridization) test. Just like the CGH test, a chromosome SNP array test looks for gains or losses in a person's chromosomes. Unlike the CGH test, a chromosome SNP array also looks for genetic similarity (runs of homozygosity). Genetic similarity is an area of the chromosome that does not show the normal differences we expect to see between the material passed down (inherited) from the mother and the father.

What are the possible results of a chromosome SNP array?

- A normal result means that there are no detectable gains or losses of the genetic material screened in the test panel. There are also no unusual patterns of genetic similarity. However, many genetic conditions cannot be found by this test, such as most single-gene disorders because they are often due to small changes in the DNA (point mutations).
- An abnormal result means that a gain or loss of specific genetic material was found, or an area of genetic similarity was found. Sometimes this result will diagnose a well-described genetic condition. Sometimes the size or location of the material will lead us to think that it is the cause of a person's condition.

To Learn More

- Genetic Counseling Clinic 206-987-2056, option 1
- Your child's healthcare provider
- www.seattlechildrens.org

Free Interpreter Services

- In the hospital, ask your child's nurse.
- From outside the hospital, call the toll-free Family Interpreting Line 1-866-583-1527. Tell the interpreter the name or extension you need.
- For Deaf and hard of hearing callers 206-987-2280 (TTY).

- A variant of unknown significance could mean that a gain or loss of specific genetic material was found. But in this case, there is not enough information about the specific genetic material to know whether or not it will cause a genetic condition. If a person has this test result, we sometimes recommend testing for parents to find out if this variant is new for the person or inherited from a parent. This information is used to help decide if this is a likely cause of a person's condition.
- A variant of unknown significance could also mean that a region of genetic similarity was found. Sometimes a genetic abnormality called uniparental disomy (UPD) is suspected. If multiple regions of genetic similarity are found by the SNP array, that person's parents might be more closely related than originally thought (called consanguinity). For example, the parents might be related like cousins. Additional testing of the parents may help us to better understand a person's result. If a region of genetic similarity is found, it could provide a clue to a specific genetic condition and more genetic testing may be recommended.
- A SNP array could also show results that are not directly related to the reason the test was ordered. For example, the results could show that a person is at risk to develop a genetic condition that happens later in life. The results could also show that a person is a carrier for a genetic condition.

Insurance pre-authorization

Genetic tests, like the SNP array, are expensive tests that may or may not be covered by a person's insurance. Insurance plans are interested in knowing whether the SNP array is medically necessary and if or how it will affect the medical management of a person. Because of this, it is important for the health care provider ordering the test to clearly document the reasons for performing the SNP array in the medical record. Insurance pre-authorization is recommended for genetic testing. Without pre-authorization, some patients may have to pay for the SNP array test.

Genetic Counseling

A genetic counselor is available to discuss this information in more detail your family. Please contact Seattle Children's Laboratory Client Services at 206-987-2617 to speak with our Laboratory Genetic Counselor.

Seattle Children's offers interpreter services for Deaf, hard of hearing or non-English speaking patients, family members and legal representatives free of charge. Seattle Children's will make this information available in alternate formats upon request. Call the Family Resource Center at 206-987-2201.

This handout has been reviewed by clinical staff at Seattle Children's. However, your child's needs are unique. Before you act or rely upon this information, please talk with your child's healthcare provider.

© 2012 Seattle Children's, Seattle, Washington. All rights reserved.

4/12
PE1456