



Variante de significado incierto

Resultados de la prueba genética de su niño.

VUS (sus siglas en inglés) es un resultado que indica que su hijo tiene cambios genéticos pero no está claro cómo afecta su salud.

¿Qué es una prueba genética?

Las pruebas genéticas son una forma de encontrar determinados cambios (mutaciones) en la información genética de una persona. La información genética le indica al cuerpo cómo crecer y funcionar. Los genes, el ADN y los cromosomas forman parte de la información genética. Aunque todos tenemos diferencias genéticas, y por eso somos distintos, algunos cambios pueden afectar la salud y el desarrollo.

¿Qué tipo de estudios genéticos existen?

Hay 3 tipos de estudios genéticos:

- **Estudio de los cromosomas:** para determinar si falta o sobra una copia o alguna parte de los cromosomas. Los cromosomas están dentro de las células y son los paquetes que contienen los genes. Si hay algo adicional o que falta, se habla de un trastorno cromosómico.
- **Estudios de los genes:** también llamados estudios moleculares, se fijan en mutaciones o errores individuales o de grupos que pueden producir trastornos genéticos específicos.
- **Estudios bioquímicos:** miden la cantidad de proteínas en la sangre. Las proteínas se producen con las instrucciones del ADN. Estos estudios pueden mostrar si los cambios en el ADN causan que el cuerpo produzca una proteína en cantidad excesiva o muy baja. El equilibrio es importante.

¿Qué significa el resultado de los estudios genéticos?

- **Normal/negativo:** este resultado significa que el estudio no encontró cambios en los genes que puedan ser detectados. Esto puede significar que no hay un trastorno en particular que afecte al niño, que no tiene mayor riesgo de contraer cierta enfermedad o que no es portador de una mutación genética específica. Sin embargo, un solo tipo de prueba no alcanza para identificar todos los posibles cambios genéticos, por lo que es posible que su niño necesite otros estudios para fijarse en otros genes.
- **Anormal/positivo:** este resultado significa que hay cambios en los genes de su hijo. Por lo general, es así que se diagnostica una afección genética, se confirma que su hijo es portador de una mutación o se identifica mayor riesgo de una enfermedad.
- **Variante de significado incierto (VUS, sus siglas en inglés):** significa que el estudio detectó una diferencia genética pero no hay información suficiente para un diagnóstico. En algunos casos, hacer el estudio a otros familiares

ayuda a aclarar el significado del cambio genético. Hay más probabilidades de alcanzar este resultado con un estudio que incluye varios genes al mismo tiempo (panel genético).

¿El resultado VUS afecta la salud de mi niño?

No necesariamente. Hay muchos cambios que no afectan la salud de una persona (benigno). Los seres humanos tenemos más de 50 millones de diferencias, algunas de las cuales son responsables de cosas normales, como nuestra apariencia.

En algunos casos, las diferencias están asociadas con trastornos (patogénicos). Un resultado VUS puede ser preocupante porque no deja claro si la diferencia genética afecta o no a su niño. Aunque no da una respuesta clara, hay pasos que se pueden tomar junto con el grupo médico de su niño.

¿Cómo se debe tratar el VUS?

Como no está claro si el VUS afecta la salud de su niño, el tratamiento debe basarse en sus antecedentes personales y familiares. Los científicos están investigando las diferencias genéticas en otras personas para entender la relación con los trastornos genéticos.

Su proveedor de atención médica le puede dar nueva información relacionada con las diferencias genéticas por lo que le recomendamos que se mantenga en contacto por varios años, por teléfono o pidiendo una cita.

¿Por qué los padres se deben hacer una prueba de resultados VUS identificados en su hijo?

A veces se recomiendan pruebas genéticas para los padres para tener más información acerca de cómo afecta la salud de su niño. La prueba nos permite determinar si la diferencia es hereditaria y si el VUS puede ser la causa, por ejemplo:

- Si uno de los padres tiene el mismo VUS pero no los mismos síntomas ni trastornos, la diferencia probablemente no es la causa de un trastorno (benigno). Aunque a veces el padre/madre pueden mostrar menos señales de una afección que el niño.
- Si uno de los padres tiene el mismo VUS y los mismos síntomas o trastornos, probablemente la diferencia genética es la causa del trastorno (patogénico).
- Si ninguno de los padres tiene el mismo VUS y la diferencia es nueva en su niño (*de novo*), es probable que la diferencia sea la causa del trastorno (patogénico).

Preautorización del seguro

Comúnmente, las pruebas genéticas son caras y es posible que el seguro no las cubra. Sin la autorización previa es posible que usted tenga que pagar de su propio bolsillo. Para más información, consulte el folleto "cobertura de seguro para las pruebas genéticas" www.seattlechildrens.org/pdf/PE2051.pdf.

Para más información

- Genética Médica
206-987-2056
- Consulte con el proveedor de atención médica de su hijo
- www.seattlechildrens.org

Asesoría genética

El asesor genético está a su disposición para hablar con usted de este tema. Puede ponerse en contacto a través del Servicio de Genética Médica o pida una cita al 206-987-2056.

Servicio gratuito de interpretación

- En el hospital, solicítelo a la enfermera de su hijo.
- Fuera del hospital, llame a la línea gratuita de interpretación: 1-866-583-1527. Dígale al intérprete el nombre de la persona o la extensión que necesita.

Seattle Children's ofrece servicio gratuito de interpretación 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. Llame al Centro de Recursos para Familias al 206-987-2201.

Esta información ha sido revisada 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 médico de su hijo.

© 2015 - 2018 Seattle Children's, Seattle, Washington. Todos los derechos reservados.



Variant of Uncertain Significance (VUS)

Your Child's Genetic Test Result

VUS is a test result that means your child has a genetic change, but it is unclear how it affects your child's health.

What are genetic tests?

Genetic tests are a way to look for specific changes (mutations) in a person's genetic information. Genetic information tells a person's body how to grow and function. "Genes," "DNA," and "chromosomes" are all genetic information. All people have genetic changes, which makes people different. Some changes can have more of an impact on health and development.

What kind of genetic tests are there?

There are 3 kinds of genetic tests:

- **Chromosome tests** look at your chromosomes to see if there are any extra or missing pieces or copies. Chromosomes are packages of genes in our cells. If there is anything extra or missing, it is a chromosome disorder.
- **Gene tests**, also called molecular tests, look at individual or groups of genes for mutations or "spelling errors" that could lead to a specific genetic disorder.
- **Biochemical tests** measure the amount of proteins in your blood. Proteins are made using the instructions from our DNA. These tests can show if changes in the DNA are causing the body to make too much or too little of a protein. Having just the right balance is important.

What does the result of the genetic test mean?

- **Normal/Negative:** This result means that the test did not find any changes in genes that were tested. This could mean that your child is not affected by a particular disorder, does not have an increased risk of developing a certain disorder, or is not a carrier of a specific genetic mutation. However, one kind of test cannot look for every possible genetic change, so it is possible that your child may need additional testing to look at other genes.
- **Abnormal/Positive:** This result means that a change was found in your child's genes. This usually will diagnose a genetic condition, confirm that your child is a carrier, or identify an increased risk of developing a disease.
- **Variant of uncertain significance (VUS):** This means that the test found a genetic change, but there is not enough known about the change to give a diagnosis. In some cases, testing other family members can help us better understand what the genetic change means. It is more common to find this test result when testing multiple genes at once (panel test).

To Learn More

- Medical Genetics
206-987-2056
- Ask 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.

Does the VUS affect my child's health?

Not necessarily. There are many changes that do not negatively impact a person's health (benign). Humans have more than 50 million differences, some of which are responsible for normal differences, like how we look.

In some cases, the change is associated with a disorder (pathogenic). A VUS can be frustrating and worrisome because it is unclear how that genetic change affects your child. Even though a VUS may not provide a clear answer, there are still steps that you can take with your child's healthcare team.

How should a VUS be treated?

Because it is not clear how a VUS affects your child, treatment should be based on their personal and family history. Scientists are doing research on genetic changes in other people to help understand how they are associated with genetic disorders.

Your child's healthcare provider is the best way to learn if more information is found about your child's genetic change, so we encourage you to stay in touch over the years by calling or scheduling an appointment.

Why should parents be tested for a VUS found in their child?

Sometimes we recommend genetic testing for parents because it is a way to learn more about how a VUS affects your child's health. The testing allows us to see if the change is inherited and if the VUS might be the cause:

- If a parent has the same VUS, but does not have the same symptoms or disorder, the change is probably not the cause of a disorder (benign).
However, sometimes a parent shows fewer signs of a condition than a child.
- If a parent has the same VUS, and has the same symptoms or disorder, it is likely that the change is the cause of a disorder (pathogenic).
- If neither parent has the same VUS, and it is a new change in your child (de novo), it is likely that the change is the cause of the disorder (pathogenic).

Insurance pre-authorization

Genetic tests are often expensive and might not be covered by insurance. Without pre-authorization, you may have to pay for the test yourself. To learn more, read our handout "Insurance coverage for Genetic Testing" www.seattlechildrens.org/pdf/PE2051.pdf.

Genetic Counseling

A genetic counselor is available to talk about this with you. Contact the Medical Genetics clinic to speak to a genetic counselor or schedule an appointment at 206-987-2056.