

Resultados inciertos de pruebas

genéticas "Variantes con significado incierto"

¿Qué sucede cuando no sabemos cómo un cambio en una receta (o gen) podría cambiar el producto final?

Receta 1

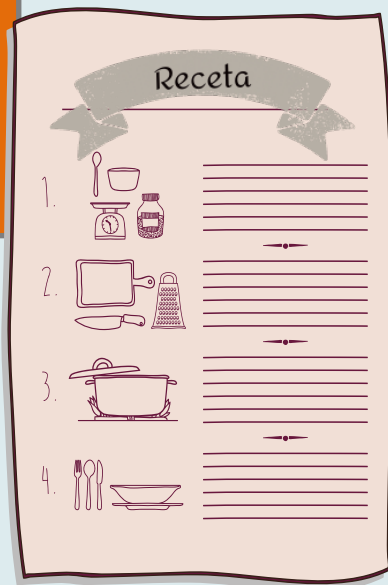
Abecedario del ADN
Letras para escribir las recetas.

ATG
GCA
GGC



Chocolate

Receta = Gen
Siguiendo la receta, utilizaremos chocolate.



Pastel de Chocolate
Siguiendo esta receta que utilizaba chocolate, horneamos un pastel de chocolate.



Receta 2

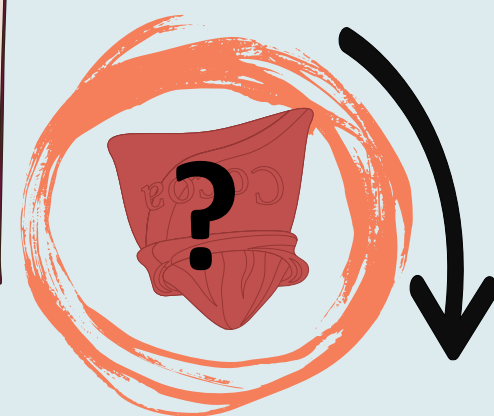
Abecedario del ADN
Letras para escribir las recetas.

ATG
GGA
GGC



Chokalat e

Receta = Gen
El "chocolate" en la receta se ha cambiado a "chokalate." No sabemos qué significa esta palabra.



Producto Final???

Siguiendo esta receta que utilizaba "chokalate," aún no sabemos con certeza cuál será el producto final.



El cambio en la receta de chocolate a "chokalate" pudo haber cambiado el pastel que se horneaba, pero no lo sabemos con certeza. Una variante con significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés) actúa de la misma manera. Cuando vemos un cambio en nuestros genes que no ha sido bien estudiado, no podemos predecir cómo este cambio podría afectar a una persona. Con el tiempo, será posible que se comprenda mejor una VUS, para que los médicos sepan acerca de cómo el cambio afecta a la persona.

Nuevos cambios genéticos

“Variantes De Novo”

Abece-dario
del ADN

AT
CG

Receta = Gen

Libro de Cocina
= Cromosoma

Colección de
libros de cocina
= Genoma

El genoma es un
conjunto completo de
47 libros de cocina: 23
son del padre MÁS el
ADN mitocondrial
adicional.

Nuevos cambios / variantes de Novo

A veces, un cambio genético ocurre como uno completamente nuevo en un niño y no se encuentra en los padres. Estos cambios espontáneos se llaman "de Novo". En este ejemplo, tanto mamá como papá tienen 2 copias de la receta (gen) que hacen pastel de queso. Este niño puede ser el primero en la familia en tener este rasgo. Este nuevo cambio puede ocurrir tanto en el espermatozoide como en el óvulo, o puede ocurrir durante el desarrollo temprano del bebé.