

# Diagnóstico de NF: Pruebas genéticas para la NF

Este recurso analiza la posibilidad de realizar pruebas genéticas para todos los tipos de neurofibromatosis y schwannomatosis, tanto cuando hay indicios clínicos de la afección como cuando se recomienda confirmar su causa genética. Esta información no proporciona asesoramiento médico ni reemplaza la información proporcionada por su proveedor de atención médica.

Hay pruebas genéticas disponibles para todas las formas de NF, que incluyen la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y todos los tipos de schwannomatosis (SWN), incluida la schwannomatosis relacionada con el gen *NF2* (NF2-SWN).



## ¿QUÉ SON LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas, también llamadas pruebas de ADN o moleculares, implican la evaluación de uno o más genes. Las variantes (antes llamadas mutaciones) son cambios en un gen que pueden alterar su función. Si la función de un gen se modifica significativamente, puede provocar una afección médica como NF1 o un tipo de SWN.

## ¿EN QUÉ CONSISTEN LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

La mayoría de las pruebas genéticas se realizan a partir de muestras de sangre o saliva. En algunas situaciones, es necesario realizar pruebas en la piel o en otra parte del cuerpo. Los resultados de las pruebas genéticas suelen estar disponibles en 1 o 2 meses.

## ¿QUIÉN DEBERÍA CONSIDERAR HACERSE PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas pueden ser útiles en una variedad de situaciones:

- Para confirmar un diagnóstico.
- Para proporcionar información sobre la gravedad o la probabilidad de que se manifiesten ciertas características (en algunos casos).
- Para identificar a otros miembros de la familia que tengan la afección.
- Para considerar opciones de reproducción, como pruebas prenatales o preimplantacionales (consulte el recurso de CTF: "Planificación familiar y opciones de reproducción para personas con NF").

## ¿CUÁLES SON LOS POSIBLES RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?



Para cada gen evaluado, hay tres resultados posibles.

1. **La prueba detecta una variación genética conocida por ser responsable de la afección (variante patogénica).**

Se identifica una variante genética y confirma el diagnóstico en una persona.

2. **La prueba no detecta una variante genética.**

No se identifica una variante genética que cause la afección en el gen analizado. A veces, esto se denomina resultado negativo. Un resultado negativo en una prueba genética para NF1 o SWN debe ser interpretado con cautela por un proveedor de atención médica familiarizado con las particularidades de las pruebas genéticas en estas afecciones. Un resultado negativo puede significar que una persona no tiene la afección. Sin embargo, existen otras razones por las que una persona con la afección puede obtener un resultado negativo, como el método de laboratorio utilizado o el tipo de tejido corporal analizado.

3. **La prueba detecta una variante de significado incierto (VUS).**

Se detectó una variante genética, pero no está asociada de manera definitiva con la causa de la afección. Este es un resultado no concluyente llamado variante de significado incierto. Es posible que se realicen pruebas a otros miembros de la familia para ayudar en la interpretación de los resultados.

Se siguen desarrollando tecnologías nuevas con el avance del conocimiento sobre los distintos tipos de NF, por lo que se prevén mejoras en las pruebas genéticas y en la interpretación de sus resultados.

## ¿CUÁLES SON OTRAS CONSIDERACIONES DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas presentan algunas limitaciones.

- **Cuando se identifica una variante patogénica**, las pruebas genéticas a menudo no predicen la gravedad de la afección ni determinan con certeza cómo se verá afectada una persona.
- **Si no se identifica ninguna variante, no se excluye el diagnóstico.**
  - Es posible que se recomienden pruebas adicionales con técnicas de laboratorio diferentes o en otro tipo de tejido corporal.
  - Si existe una fuerte sospecha de que alguien tiene una afección, es posible que un resultado negativo en la prueba genética no cambie las recomendaciones para el control médico.
  - Cuando el diagnóstico se basa en signos clínicos claros, una prueba genética negativa no lo modifica.
- **Si se identifica una VUS**, a menudo se solicitan pruebas adicionales a los miembros de la familia, pero es posible que no ayuden en la interpretación final del resultado.

El costo de las pruebas genéticas es elevado y no siempre está cubierto por el plan de seguro médico. Debe consultar con su compañía de seguros o proveedor de atención médica para determinar qué gastos de bolsillo pueden estar asociados con las pruebas.

## ¿QUÉ PASA SI TENGO PREGUNTAS SOBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas son voluntarias y la familia debe conocer los costos, los beneficios y las limitaciones antes de decidir realizarlas. Hable con su asesor genético o proveedor de atención médica para obtener más información sobre las pruebas genéticas.

Para encontrar un asesor genético o un especialista en NF cerca de usted, visite [ctf.org/doctor](https://ctf.org/doctor).

Para obtener más información sobre la genética de la NF, visite [ctf.org/genetics](https://ctf.org/genetics).