



## Repita la prueba porque la ciencia ha avanzado

Steven R. comparte su historia de “por qué repetir la prueba”



“Para confirmar mi diagnóstico, tuve que hacerme la prueba dos veces. La primera vez que me hicieron la prueba, recibí un resultado no concluyente.

En la repetición de la prueba, pude confirmar en mi familia la variante muy poco frecuente en un gen llamado *KIZ*, que está asociado con la distrofia de conos y bastones.

**Para mí, la repetición de la prueba representó la esperanza de que algún día haya ensayos clínicos en los que mi familia pueda participar. Sabía que necesitaba tomar medidas para encontrar la causa genética de la pérdida de mi visión.”**



Steven R.



## “Negativo” o “no concluyente” puede no ser la respuesta final



En los últimos 10 años, se han identificado más de 100 nuevos genes relacionados con enfermedades hereditarias de la retina. Con la evolución de la tecnología de las pruebas genéticas, la creación de más laboratorios y la mejor interpretación de los resultados, la causa genética de la pérdida o el deterioro de la visión ahora se puede determinar en un número aún mayor de personas.



Escanee para conectarse con comunidades que entienden su experiencia en [EyesOnGenes.com](https://EyesOnGenes.com).

Pueden aplicarse las tarifas de datos estándar.

# Ahora, hablemos sobre la repetición de las pruebas

Antes de comenzar, preparémonos. Marque las preguntas que le gustaría analizar con su oftalmólogo o asesor genético:



## Dónde comenzar:

- ¿Soy yo o mi ser querido un buen candidato para repetir la prueba?
- Si un resultado anterior fue positivo, ¿es necesario repetir la prueba?
- ¿Cuáles son los pasos a seguir para repetir la prueba?
- ¿Deberíamos volver a reunirnos con un asesor genético? Si es así, ¿cuándo debe hacerse esto?



## Cómo funciona la repetición de la prueba:

- ¿Qué prueba genética recomendaría ahora que la ciencia ha avanzado?
- ¿La prueba será más precisa que la primera que se realizó?
- ¿Se deben realizar pruebas adicionales como la electroretinografía (ERG)\* para confirmar mejor los resultados?



## Qué esperar:

- ¿Cuáles son los posibles resultados?
- Si se confirma un diagnóstico de enfermedad hereditaria de la retina, ¿qué haremos a continuación?

Si tiene alguna otra pregunta, asegúrese de anotarla en el espacio a continuación:

---

---

---

---

En su próxima cita, asegúrese de **compartir esta lista y analizar las preguntas que ha marcado.**

\*Una prueba para medir la respuesta eléctrica de las células sensibles a la luz del ojo.