| Fuente de información | Everygene | Invitae Arrhythmia and Cardiomyopathy Comprehensive Panel | CardioNext by Ambry Genetics |
|---|---|---|---|
| | **Everygene** | **Invitae** | **Ambry** |
| **Costo para pacientes/familiares** | | | |
| ¿Cuánto me cuesta hacerme la prueba? | Gratis | Se acepta seguro; ayuda financiera si califica; programa Unlock que incluye pruebas patrocinadas y sin costo para personas con seguro insuficiente o sin seguro | Se acepta seguro; $0 - $100 (costo promedio de bolsillo). |
| Si el resultado de mi prueba genética es positivo, ¿cuánto le costará a mi familiar hacerse la prueba? | Gratis; se ofrece el panel completo llamado Everygene Genetic Cardiomyopathy Test / Complete Genome Sequencing - 50 genes | Gratis si se solicita dentro de los 150 días posteriores al resultado de la prueba del familiar, solo para esa mutación específica | Gratis si se solicita dentro de los 90 días posteriores al resultado de la prueba del familiar, solo para esa mutación específica |
| **Proceso de prueba** | | | |
| ¿Puede el paciente solicitar la prueba directamente? | Sí | Debe ser ordenado por un médico o asesor genético licenciado | Debe ser ordenado por un médico |
| ¿Cuánto tiempo tomará ordenar la prueba? | 3 minutos | 5 minutos o menos | n/a |
| ¿Qué tipo de muestra debe proporcionar para la prueba? | Muestra de hisopo bucal. El kit de recolección de muestras se envía a su casa | Tipos de muestras: bucal (hisopo), sangre, saliva y ADN genómico. El kit de recolección de muestras se envía a su casa | Sangre, saliva o hisopo bucal. El kit de recolección de muestras se envía a la casa del paciente o la oficina del médico |
| ¿Quién recibe los resultados? | Usted, el paciente | Proveedor quien ordenó la prueba | Médico quien ordenó la prueba |
| ¿Cuánto tiempo se tarda en obtener los resultados? | 4-6 semanas | 10-21 días calendario (promedio de 14) | 14-21 días |
| **Asesoramiento Genético** | | | |
| ¿Está incluido el asesoramiento genético posterior a la prueba en el costo de la prueba? | Sí, a través de una videollamada | Sí, por teléfono | Sí, su preferencia entre videollamada o llamada telefónica |
| ¿Está incluido el asesoramiento genético antes de la prueba en el costo de la prueba? | No | No | Sí, si el médico lo ordena, se incluirá en el costo de la prueba |

| Detalles de la prueba genética | | | |
|---|---|---|---|
| ¿Cuál es el tipo de prueba genética realizada y su sensibilidad?** | Exón / 99% | Panel dirigido / >99% | Panel dirigido / >99% |
| ¿Cuál es el nombre de la prueba y cuántos genes se analizan con esta prueba genética? | Everygene Genetic Cardiomyopathy Test/ Complete Genome Sequencing - 50 genes | Arrhythmia and Cardiomyopathy Comprehensive Panel (100 genes con 68 genes opcionales adicionales que su médico podría considerar ordenar con una sola muestra de prueba) | CardioNext - 92 genes (CustomNext-Cardio se permite la elección de 75 genes adicionales) |
| ¿Está el laboratorio que realiza la prueba certificado por CAP/CLIA? | Sí | Sí | Sí |
| ¿Qué tipos de resultados puedo recibir?* | Patogénicos/probablemente patogénicos | Positivo/Negativo/Incierto | Patogénicos/probablemente patogénicos/variantes de significado incierto |
| **Preguntas frequentes** | | | |
| ¿A quién puedo contactar si necesito más detalles? | Servicio al Cliente:<br>Teléfono: 914-391-0535<br>Correo electrónico: support@everygene.com<br>Función de chat en el portal del paciente o contacte a su asesor genético asignado<br><br>everygene.com/cardiomyopathy-test | Servicios al cliente:<br>Teléfono: 800-436-3037 de lunes a viernes,<br>5:00 am a 5:00 pm PT / 8 am a 8 pm ET<br>Correo electrónico: clientservices@invitae.com<br><br>invitae.com/us/providers/test-catalog/test-02101 | Servicio al cliente de genética:<br>Teléfono: 949-900-5500<br>Correo electrónico: info@ambrygen.com<br><br>ambrygen.com/providers/genetic-testing/29/cardiology/cardionext |
| ¿Dónde puedo ir para ver las preguntas frecuentes? | Everygene FAQs | Invitae FAQs | Ambry FAQs |

***Definiciones de Patogénica, Probablemente Patogénica y Variante de Significado Incierto (VUS)**
Cuando recibe los resultados de pruebas genéticas, puede ver palabras como patogénica, probablemente patogénica o VUS. Estas palabras describen qué tan seguros están los científicos de que un cambio en el ADN está vinculado a problemas de salud, como una enfermedad cardíaca hereditaria.

Patogénica significa que se sabe que el cambio causa problemas de salud.

****¿Cuál es la diferencia entre la secuenciación del exoma completo y las pruebas genéticas de panel dirigido?**
La secuenciación del exoma completo (WES, por sus siglas en inglés) y los paneles genéticos dirigidos analizan el ADN para encontrar cambios que podrían afectar su salud. La principal diferencia es la cantidad de ADN que se estudia.
**La WES** analiza casi todos sus genes, las partes que le dan instrucciones a su cuerpo (llamadas exones). Esto es útil cuando no está claro qué afección está presente o cuando se sospechan afecciones raras. También puede encontrar cambios inesperados no relacionados con las pruebas originales.[1]
**Las pruebas de panel** solo analizan un grupo fijo de genes vinculados a una afección específica (como cáncer o enfermedad cardíaca). Se usan cuando los médicos ya tienen

una idea de lo que buscan. Son más rápidas, cuestan menos y arrojan menos resultados inesperados.[2]
**Las pruebas genéticas de panel dirigido** examinan de cerca un grupo pequeño de genes que los médicos saben que están relacionados con ciertos problemas de salud. Esta prueba es más rápida y económica porque solo verifica las partes importantes relacionadas con la afección que los médicos creen que está causando sus síntomas.[3]

Referencias

[1] National Library of Medicine. (n.d.). What are whole exome sequencing and whole genome sequencing? MedlinePlus Genetics. https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/sequencing/
[2] Manickam, K., McClain, M. R., Demmer, L. A., Biswas, S., Kearney, H. M., Malinowski, J., ... & Rehm, H. L. (2021). Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine, 23(11), 2029–2037. https://doi.org/10.1038/s41436-021-01242-6
[3] Rehm, H. Disease-targeted sequencing: a cornerstone in the clinic. Nat Rev Genet 14, 295–300 (2013). https://doi.org/10.1038/nrg3463

¿Cuáles son algunos de los grupos de defensa de pacientes con cardiomiopatía con los que puedo contactar? (Haga clic en los siguientes enlaces para acceder a cada grupo; en orden alfabético)

Tenga en cuenta que, actualmente, la mayoría de los sitios web a continuación sólo están disponibles en inglés; los que tienen dos asteriscos (**) están disponibles en español.

Fundación Cardiomiopatía Infantil
Fundación Danon
Fundación Miocardiopatía Dilatada**
Consorcio de Concientización sobre la Miocardiopatía Genética** (GCAC, por sus siglas en inglés)
Heart Charged
Asociación de Miocardiopatía Hipertrófica
LMNA Cardiac Disease Network
Corazones remendados
Fundación PLN
Fundación SADS (Sudden Arrhythmia Death Syndromes (SADS))
Fundación Muerte Súbita Cardíaca
Equipo Titin**
MujeresCorazón