

## Variantes de Significado Incierto

Algunas veces, mutaciones o “errores de ortografía” ocurren en su ADN. Esto puede causar algunos cambios en el significado del ADN el cual puede afectar a su cuerpo.

Usemos la



palabra para ayudarnos a entender como estos errores funcionan.

Normalmente, el nombre de este animal se escribe G-A-T-O.

Algunas veces, algunas personas puede que lo escriban J-A-T-O. Aunque escribiéndolo con una J está técnicamente mal escrito, igual se puede entender que una persona se está refiriendo a un



En genética, a veces las cadenas de ADN también pueden estar “mal escritas” pero como en este ejemplo, el significado no cambia. Esto es un cambio “benigno”, que significa que el error no causa cambios o daños y no va a causar un desorden genético.

Otras veces, alguien puede



escribir como P-A-T-O.

Esta vez, el significado de la palabra ha cambiado. En vez de referirse a un

se refiere a un .



Esto puede causar un problema si la persona quiere referirse a un



Esto también puede pasar en el ADN, donde la falta ortográfica completamente cambia el significado. Esto puede ser un cambio “patógeno”, lo que significa que este error puede causar un desorden genético.



Otras veces, los errores no son tan fáciles de entender. Si  está escrito como G-E-T-R, G-I-T-O, o G-H-T-E, no está claro a que palabra la persona se está refiriendo.

Esto también puede ocurrir en genética. Algunas veces médicos de genética no saben todavía como esos errores ortográficos pueden afectar el significado del ADN y por eso no saben si causan desordenes o no. Estos errores se llaman Variantes de Significado Incierto.

Después de algunos estudios, los científicos saben más sobre algunas variantes. Por ejemplo, científicos pueden decidir que G-



I-T-O probablemente significa

En ADN, esto significa que la variante es “probablemente benigna” o la posible causa de una enfermedad.

Otras variantes pueden ser clasificadas como “posiblemente patogénicas”. Por ejemplo, científicos pueden decidir que G-I-T-O no es necesariamente como la persona se refiere a



Esto significa que la variante es la causa clave de un desorden genético.

### **¿Cuál es el significado para mi diagnostico?**

Si usted recibe un resultado que dice que tiene una Variante de Significado Incierto, esto significa que los doctores no están seguros que sus “errores ortográficos” causan desordenes genéticos específicos. Esto no significa que usted tenga una enfermedad, pero tampoco significa que usted este sano. Los doctores simplemente no están seguros. Los doctores usaran sus antecedentes familiares y sus síntomas para discutir sus malestares médicos actuales. En el futuro, es posible que los doctores sepan más sobre su variante.

## Sources

*I have a VUS (Variant of Uncertain Significance): Now what?* Rochester: Mayo Clinic, 2015

Ledbetter, Nancy. "Guest Blog: Genetic Variants of Uncertain Significance." Facing Our Risk of Cancer Empowered. Last Modified October 25, 2016.

<http://www.facingourrisk.org/get-involved/HBOC-community/BRCA-HBOC-blogs/FORCE/genetic-testing/guest-blog-genetic-variants-uncertain-significance/>

Mallory, Jen. "Variants of Uncertain Significance (VUS) in LFS." Living LFS. Last modified December 7, 2017. <https://www.livinglfs.org/variants-of-uncertain-significance-vus-in-lfs/>

"Uncertain Results Related to Patient Symptoms: Variants of Uncertain Significance." Clinical Sequencing Exploratory Research. Accessed July 31, 2018.

<https://www.ashg.org/education/csertoolkit/uncertainresults.html>

"Variant of Uncertain Significance (VUS): Your Child's genetic Test Result." Seattle Children's Hospital. Last modified September 2015.

<https://www.seattlechildrens.org/pdf/PE2118.pdf>

"Variant of Unknown Significance and Family Studies." Ambry Genetics. Last modified October 16, 2017.

[https://www.ambrygen.com/file/material/view/579/FamilyStudy\\_VUSPatientGuide\\_1017\\_final.pdf](https://www.ambrygen.com/file/material/view/579/FamilyStudy_VUSPatientGuide_1017_final.pdf)

"Variants of Uncertain Significance (VUS)." Facing Our Risk of Cancer Empowered. Last modified on January 6, 2018. <http://www.facingourrisk.org/understanding-brca-and-hboc/information/hereditary-cancer/genetic-testing/basics/variants-of-uncertain-significance.php>

"Variants of Uncertain Significance: What You Need to Know." Myriad Pro. Accessed July 31, 2018. <https://www.myriadpro.com/blog/variants-of-uncertain-significance-what-you-need-to-know/>

"Variants of Unknown Significance." Breastcancer.org. Last modified on September 28, 2016. <https://www.breastcancer.org/symptoms/testing/genetic/variants>

Images:

"Cute Orange Cat." My Cute Graphics. Downloaded on August 6, 2018

<https://www.mycutegraphics.com/graphics/cats/cute-orange-cat.html>

“Brown Rat.” Pixabay. Downloaded on August 6, 2018. <https://pixabay.com/en/rat-rodent-mouse-brown-animal-297866/>

***Autor***

Grace S. Miller

Intern, Texas Health Institute

A MSRGN le gustaría agradecer a todos los profesionales, individuos y familias que han ayudado a revisar todos los documentos

***Agradecimientos***

Este proyecto es apoyado por HRSA (Health Resources and Services Administration) del Ministerio de Salud y Recursos Humanos de los Estados Unidos (HHS) y es parte de un premio total de \$600,000 con 0% financiado con recursos no provistos por el gobierno. Los contenidos son los de los autores y no representan necesariamente las opiniones oficiales de, ni un aval, por HRSA, HHS, o el Gobierno Estado Unidense.