



# Prueba genética para cáncer hereditario

---



# La genética del cáncer hereditario

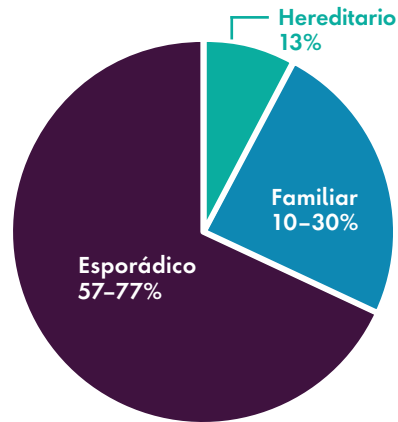
Aproximadamente la mitad de todos los hombres y un tercio de todas las mujeres en EE. UU. desarrollarán cáncer durante su vida.

## Aproximadamente 13 % de todos los tipos de cáncer son hereditarios.

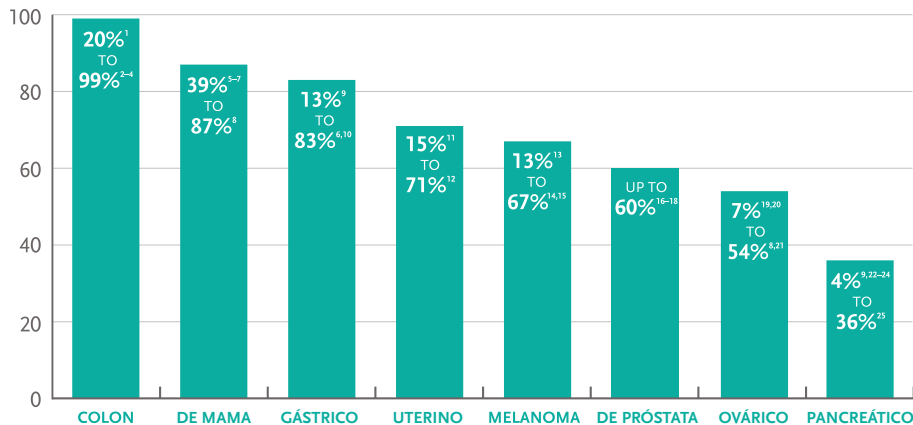
De un 10 % a un 30 % adicional tiene un familiar cercano que también tuvo cáncer, lo que sugiere un vínculo familiar aunque no se encontró un enlace hereditario específico. Además, del 57 % al 77 % de los pacientes con cáncer tienen lo que se denomina cáncer esporádico; esto significa que el cáncer no parece tener rasgos genéticos hereditarios, o que es el resultado de muchos factores diferentes.

En el **cáncer hereditario**, se transmite un mayor riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer de generación en generación a través de su genes.

Las últimas décadas han presenciado increíbles avances en el conocimiento genético, y ahora hemos identificado muchos genes relacionados con el cáncer. Si tiene una alteración en uno de estos genes, su riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer es significativamente más alto que el de la población general.



## Riesgo de cáncer de por vida para personas con una alteración genética



## ¿Quiénes deben considerar hacerse análisis genéticos?

Los análisis genéticos pueden ser apropiados si:

- usted o alguno de sus parientes\* ha tenido un cáncer poco frecuente (p. ej., de ovario, de páncreas, de mama masculino, de próstata metastásico, de mama triple negativo, medular de tiroides)
- usted o alguno de sus parientes ha tenido un cáncer de aparición temprana (p. ej., colorrectal, de endometrio [uterino] o de mama diagnosticado antes de los 50 años)
- usted o alguno de sus parientes ha tenido diagnósticos de dos cánceres distintos; puede tratarse de cáncer en dos áreas diferentes del cuerpo (p. ej., cáncer de colon y uterino) o dos cánceres individuales en el mismo órgano (p. ej., cáncer de mama bilateral)
- varios parientes de la misma rama de su familia han tenido el mismo tipo de cáncer o cánceres relacionados (p. ej., de mama/de ovario/de páncreas/de próstata o colorrectal/endometrial [uterino]/gástrico [estómago]/de ovario/pancreático)
- le han encontrado 10 o más pólipos colorrectales en las colonoscopias
- tiene ascendencia judía asquenazi por parte de padre o de madre
- tiene algún pariente que dio positivo en una variante genética relacionada con riesgo de cáncer

\*Los pariente son los hermanos, hijos, padres, tíos y abuelos.

## ¿Cuáles son los beneficios de la prueba genética?

Saber si tiene un riesgo heredado le permite ser proactivo con respecto a su salud.



Una mayor vigilancia puede identificar un cáncer en su etapa más temprana, la más tratable.



Si lo desea, la cirugía puede reducir en gran medida el riesgo.



Determinados medicamentos pueden prevenir el desarrollo del cáncer ("quimoprevención").



La información genética puede calificarlo para participar en ensayos clínicos o estudios de investigación.

En función de sus antecedentes médicos específicos y la información sobre los integrantes de la familia con un diagnóstico de cáncer, usted y su proveedor de atención médica pueden elegir una de estas pruebas genéticas, o personalizar una de estas para su situación única.

GENES	DE MAMA Y GINECOLÓGICO	ENDÓCRINO	GASTROINTESTINAL	GENITOURINARIO	HEMATOLÓGICO	NERVIOSO SISTEMA/CEREBRO	DE PRÓSTATA	SARCOMA	DE PIEL
ATM	✓		✓				✓		
BRCA1	✓		✓	✓			✓		
BRCA2	✓		✓	✓			✓		✓
CDH1	✓		✓						
CHEK2	✓	✓	✓				✓		
PALB2	✓		✓						
PTEN	✓	✓	✓	✓		✓			✓
STK11	✓		✓	✓					
TP53	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
BARD1	✓								
NF1	✓	✓	✓			✓			
APC		✓	✓			✓		✓	
AXIN2			✓						
BMPR1A			✓						
BRIP1	✓								
CDK4									✓
CDKN2A			✓						✓
CTNNA1			✓						
DICER1	✓	✓		✓		✓		✓	
EPCAM	✓		✓	✓		✓			
GREM1			✓						
HOXB13									
KIT			✓					✓	
MEN1		✓	✓			✓			
MLH1	✓		✓	✓		✓	✓		
MSH2	✓		✓	✓		✓	✓		
MSH3			✓						
MSH6	✓		✓			✓			
MUTYH			✓						
NBN*									
NTHL1			✓						
PDGFRA			✓					✓	
PMS2	✓		✓	✓		✓	✓		
POLD1			✓						
POLE			✓						
RAD50*									
RAD51C	✓								
RAD51D	✓								
SDHA		✓	✓			✓		✓	
SDHB		✓	✓	✓		✓		✓	
SDHC		✓	✓	✓		✓		✓	
SDHD		✓	✓			✓		✓	
SMAD4			✓						
SMARCA4	✓					✓			
TSC1			✓	✓		✓			
TSC2			✓	✓		✓			
VHL		✓	✓	✓		✓			

\*No está clara la relación entre una alteración en RAD50 y NBN y un riesgo aumentado de padecer cáncer, sin embargo, estas alteraciones pudieran calificar para poder participar en ciertos ensayos clínicos.

PANEL BASADO EN LAS PAUTAS DE CÁNCERES DE MAMA DE INVITAE

PANEL DE CÁNCERES HEREDITARIOS COMUNES DE INVITAE

PANEL STAT DEL CÁNCER DE MAMA DE INVITAE

## ¿Qué información me pueden brindar las pruebas genéticas?



### UN RESULTADO DE PRUEBA POSITIVO PUEDE:

- Marcar su riesgo de desarrollar cáncer, lo que le permitiría tomar decisiones informadas para reducir el riesgo
- Proporcionar una explicación de sus antecedentes personales o familiares de cáncer
- Identificar otros familiares en riesgo a los que se les recomienda realizarse pruebas genéticas



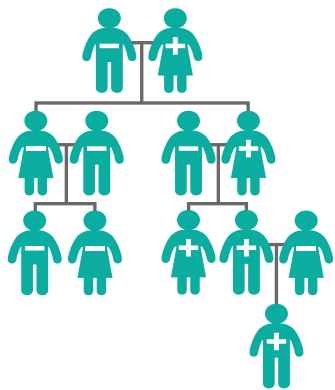
### UN RESULTADO DE PRUEBA NEGATIVO:

- Significa que usted no tiene una alteración en los genes analizados
- Su riesgo general de tener cáncer depende de sus antecedentes médicos, antecedentes familiares y el medioambiente



### UN RESULTADO DE PRUEBA DE VARIANTE INCIERTO:

- Significa que se identificó una alteración, pero en la actualidad se desconoce si dicha alteración aumenta el riesgo
- No debería utilizarse para guiar su atención médica
- Invitae se comunicará con su médico en caso de que haya nueva información disponible



## ¿Qué información pueden brindar las pruebas genéticas a mi familia?

Identificar los miembros de la familia en riesgo es uno de los beneficios más importantes de las pruebas genéticas. Si usted tiene una alteración genética, los miembros de su familia inmediata podrían tener un 50% de probabilidades de tener la misma alteración. Otros parientes también pueden correr este riesgo.

Invitae se dedica a garantizar que tanto usted como su familia conozcan sus riesgos. **Si recibe un resultado de prueba positivo de Invitae, le realizaremos la prueba de la misma alteración a sus parientes de sangre sin cargo adicional en un plazo de 90 días conforme a nuestro programa de pruebas de variables familiares.** Obtenga más información en [www.invitae.com/patients/family-testing](http://www.invitae.com/patients/family-testing).

### Pasos a seguir

- Entregue una muestra de saliva o de sangre para la prueba.
  - Su muestra se entregó el \_\_\_\_\_
- Después de recibir su muestra, Invitae le enviará los resultados a su médico en un plazo de 10 a 21 días calendario para los pedidos estándares y de 5 a 12 días calendario para los paneles STAT.
- Obtenga más información sobre las pruebas genéticas, incluidos los posibles resultados o sugerencias sobre cómo hablar con su familia, en [www.invitae.com/resources](http://www.invitae.com/resources).

### Acercas de invitae

Invitae es un tipo diferente de laboratorio de pruebas genéticas. Nuestra misión es llevar información genética a los consultorios de los médicos de todo el mundo para mejorar la calidad de la atención médica. Para hacerlo, nos dedicamos a hacer pruebas genéticas asequibles y accesibles.



INVITAE

1. Senter L, *Gastroenterology*. 2008
2. Neklason DW, *Clin Gastroenterol Hepatol*. 2008
3. Half E, *Orphanet J Rare Dis*. 2009
4. Petersen GM, *Gastroenterology*. 1991
5. Cybulski C, *J Clin Oncol*. 2011
6. van der Post RS, *J Med Genet*. 2015
7. Antoniou AC, *N Engl J Med*. 2014
8. Ford D, *Lancet*. 1994
9. Giardiello FM, *Am J Gastroenterol*. 2014
10. Fitzgerald RC, *J Med Genet*. 2010
11. Goodenberger ML, *Genet Med*. 2016
12. Baglietto L, *J Natl Cancer Inst*. 2010
13. Rai K, *Clin Genet*. 2016
14. Bishop DT, *J Natl Cancer Inst*. 2002
15. Begg CB, *J Natl Cancer Inst*. 2005
16. MacInnis RJ, *PLoS One*. 2013
17. Kote-Jarai Z, *Ann Oncol*. 2015
18. Karlsson R, *Eur Urol*. 2014
19. Thompson ER, *PLoS One*. 2013
20. Song H, *J Clin Oncol*. 2015
21. Antoniou A, *Am J Hum Genet*. 2003
22. Iqbal J, *Br J Cancer*. 2012
23. Moran A, *Fam Cancer*. 2012
24. Stadler ZK, *Cancer*. 2012
25. van Lier MG, *Am J Gastroenterol*. 2010
26. Samadder NJ, *JAMA Oncol*. 2021

*Esta guía se aplica solamente a las pruebas genéticas y de panel, para las pruebas de exoma, consulte la guía para pacientes con exoma de Invitae.*