

Cáncer hereditario

GUÍA PARA
PACIENTES

Pruebas de cáncer hereditario

Guía para pacientes

Guía de pruebas genéticas para el cáncer hereditario



Ambry Genetics®

A TEMPUS COMPANY

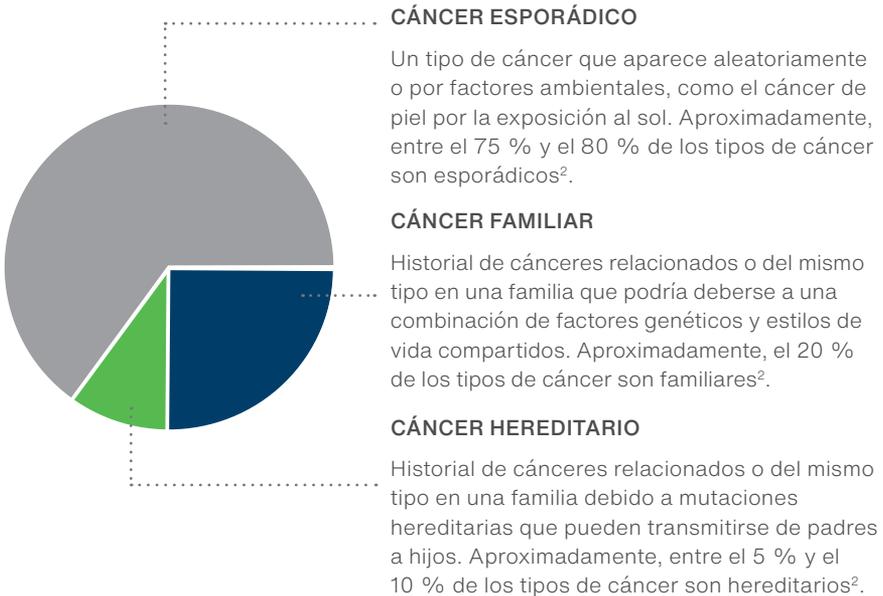
Comprensión de lo fundamental

Nuestros genes son como las instrucciones de nuestro cuerpo. Algunos de nuestros genes cumplen la función de protegernos contra el cáncer. Una mutación es una diferencia perjudicial en un gen que hace que este no funcione correctamente. Cuando una persona nace con una mutación en uno de los genes que nos protegen contra el cáncer, el riesgo de padecer esta enfermedad aumenta. **Esto se denomina riesgo de cáncer hereditario.**

Aunque muchas personas tienen antecedentes de cáncer en su familia, solo entre **el 5 % y el 10 %** de los cánceres son hereditarios¹.



EL CÁNCER SE CLASIFICA EN 1 DE 3 CATEGORÍAS



¿Debería hacerse una prueba de detección del cáncer hereditario?

Hable con su proveedor de atención médica si su respuesta es “Sí” a alguna de las siguientes preguntas:

1

¿Usted o algún familiar cercano* ha sido diagnosticado con cáncer a una edad temprana (menos de 50 años)?

2

¿Usted o algún familiar cercano* ha sido diagnosticado con más de un tipo de cáncer?

3

¿Usted o algún familiar cercano* ha sido diagnosticado con algún tipo de cáncer o tumores que, según le informaron, suelen ser poco frecuentes, como el cáncer de ovario o de páncreas?

4

¿Varias personas del mismo lado de su familia han padecido el mismo tipo de cáncer o algún tipo de cáncer relacionado?

5

¿Algún familiar cercano* tiene una mutación genética cancerígena?

Su proveedor de atención médica puede determinar otros motivos por los que usted podría considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas.

** Por "familiares cercanos" nos referimos a parientes consanguíneos, como hermanos, hermanas, padre, madre, abuelo, abuela, tías, tíos, primos o primas.*

¿Cómo pueden afectarle las pruebas genéticas?



Los resultados de sus pruebas podrían ayudar a su proveedor de atención médica a ajustar el plan de detección del cáncer, incluidos el tipo, el momento (edad) en que se lo detectaron inicialmente y la frecuencia.

Algunos ejemplos de pruebas de detección del cáncer son las mamografías, las resonancias magnéticas (RM) de mama, las colonoscopias, los exámenes de próstata, los exámenes dermatológicos (de la piel) u otras pruebas de detección apropiadas para el tipo de cáncer específico que tiene riesgo de padecer.



En función de sus resultados, su equipo de atención médica podría revisar las opciones para reducir el riesgo de cáncer, entre ellas la cirugía (denominada "cirugía profiláctica") y el uso de medicamentos (quimioprevención).

Algunos ejemplos son la mastectomía profiláctica (extirpación de una o ambas mamas antes de que se desarrolle un cáncer) o la salpingooforectomía profiláctica (extirpación de los ovarios y las trompas de Falopio antes de que se desarrolle un cáncer).



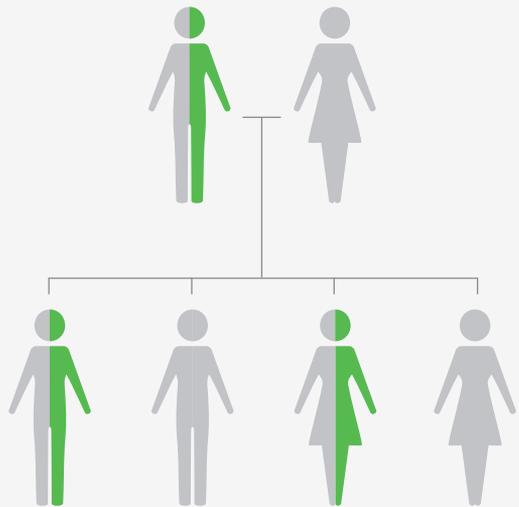
Su médico también puede identificar y analizar otras opciones de tratamiento médico personalizado que podrían ser adecuadas en función de los resultados de sus pruebas genéticas.

Para su familia

Si obtiene un resultado positivo para una mutación genética, cada uno de sus familiares de primer grado (padre, madre, hermanos, hermanas, hijos e hijas) tiene una probabilidad de 1 cada 2, o 50/50, de presentar la misma mutación. El asesoramiento genético o las pruebas genéticas podrían ayudar a que los miembros de su familia analicen sus riesgos y decidan si deben realizar cambios en el tratamiento médico.

■ Sin mutación

■ Con mutación genética



- Los hombres y las mujeres tienen las mismas probabilidades de heredar una mutación, pero la probabilidad de presentar cáncer podría ser diferente.

Pruebas en Ambry Genetics

Como el primer laboratorio en ofrecer pruebas clínicas de cáncer hereditario en el 2012, Ambry Genetics tiene una gran experiencia en la realización de pruebas de cáncer hereditario. También estamos comprometidos a utilizar la mejor tecnología para que usted y su equipo médico puedan tomar decisiones sobre su salud con confianza.

Ambry Genetics ofrece una amplia gama de pruebas de cáncer hereditario. Cada prueba comprende el análisis de distintos genes. Su proveedor de atención médica puede comentarle las opciones disponibles y recomendarle la mejor prueba genética para usted. Su recomendación podría depender de factores como sus antecedentes médicos y familiares, además de sus preferencias personales.

Las pruebas genéticas que se le recomiendan hoy en día incluyen una o varias de las que se indican a continuación.

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA1/BRCA2</i> | <input type="checkbox"/> CustomNext-Cancer® |
| <input type="checkbox"/> BRCANext® | <input type="checkbox"/> Poliposis adenomatosa familiar |
| <input type="checkbox"/> BRCAplus® | <input type="checkbox"/> Síndrome de Lynch |
| <input type="checkbox"/> CancerNext® | <input type="checkbox"/> Poliposis asociada a <i>MUTYH</i> |
| <input type="checkbox"/> CancerNext-Expanded® | <input type="checkbox"/> Prueba de un solo gen: _____ |
| <input type="checkbox"/> ColoNext® | <input type="checkbox"/> Otra: _____ |

VISITE NUESTRO SITIO WEB

Escanee el código QR para consultar la información actualizada sobre qué genes se incluyen en la prueba que seleccionó su proveedor de atención médica más arriba.



¿Cómo funcionan las pruebas genéticas?

1. Hable con su proveedor de atención médica sobre sus antecedentes personales y familiares de cáncer y sobre las opciones de pruebas genéticas.
2. Envíe sus muestras de sangre o saliva mediante su proveedor de atención médica, quien las enviará a nuestro laboratorio para analizarlas.
3. Su médico le informará una vez que los resultados de la prueba estén disponibles.
4. Analice los resultados de las pruebas con su proveedor de atención médica y planifique su tratamiento médico. También podemos asignarle un asesor genético sin ningún costo adicional si su resultado es positivo (denominado patogénico o probablemente patogénico) o no concluyente (una variante de significado incierta [VSI]).

Pruebas asequibles y asistencia personalizada

En Ambry, nos esforzamos por hacer que las pruebas genéticas sean accesibles y asequibles para todos los pacientes. Entendemos que no hay una “solución única para todos” en la atención médica. Escanee aquí para obtener más información sobre la facturación.



Un equipo de especialistas dedicados está a su disposición para responder todas sus preguntas. Si tiene alguna pregunta, llame a nuestro equipo de Soporte de facturación al +1 949-900-5795 o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com.

Asesoramiento accesible

Los pacientes que obtengan un resultado positivo o VSI pueden recibir consultas de asesoramiento genético gratuitas a través de una organización externa con asesores genéticos certificados. Estos prestan servicios de asesoramiento por telesalud.

Pruebas para familiares

El Programa de Análisis de Sitio Único Familiar (SSA, del inglés Familial Single Site Analysis) de Ambry Genetics ofrece pruebas gratuitas a todos los familiares cercanos de un paciente que haya recibido un resultado positivo después de realizarse una prueba genética completa o de panel en Ambry. Los miembros de la familia deben someterse a la prueba en un plazo de 90 días a partir de la fecha del informe original de Ambry.

Posibles resultados de las pruebas genéticas

+ POSITIVO

Se encontró una variante perjudicial (diferencia genética también conocida como mutación o variante patógena) en al menos uno de los genes analizados.

La detección de una mutación genética relacionada con el cáncer significa que usted tiene un mayor riesgo de padecer cáncer que la población general, es decir, las personas con un riesgo normal. Si ya ha desarrollado cáncer, esta mutación podría explicar el origen de sus antecedentes. También es posible que tenga un mayor riesgo de presentar otros tipos de cáncer.

En función de sus resultados, a menudo se recomiendan pruebas genéticas para determinados miembros de la familia.

- NEGATIVO

No se encontraron variantes o diferencias genéticas en ninguno de los genes analizados.

Aunque los resultados de sus pruebas genéticas fueron negativos, los antecedentes personales y familiares también pueden ser un indicio importante del riesgo de cáncer y podrían determinar su tratamiento médico.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.

P PORTADOR: MUTACIÓN PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA DETECTADA

Se detectó una variante perjudicial (o mutación) en UNA copia de un gen y usted es "portador" de una enfermedad hereditaria. Nuestros genes se presentan en parejas. Algunos síndromes hereditarios de cáncer se deben a la presencia de variantes perjudiciales en AMBAS copias del mismo gen. Los portadores no suelen padecer la enfermedad, ya que los síntomas solo aparecen cuando se producen mutaciones en AMBAS copias del gen.

La detección de UNA mutación genética podría no aumentar su riesgo personal de padecer cáncer u otra enfermedad, pero ser "portador" de una enfermedad cancerígena hereditaria podría ser importante para la planificación familiar. Si dos portadores de la misma enfermedad tienen hijos juntos, en cada embarazo existe $\frac{1}{4}$ o un 25 % de probabilidades de tener un hijo con esa enfermedad. Los resultados de sus pruebas genéticas también son importantes para sus familiares.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.

? VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO (VSI)

Se encontró al menos una variante o diferencia genética, pero no está claro si esta diferencia causa un mayor riesgo de cáncer.

Aunque los resultados de sus pruebas genéticas no fueron concluyentes y no cambian su tratamiento médico, los antecedentes personales y familiares también podrían ser un buen indicador del riesgo de cáncer y orientar su tratamiento.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si los miembros de su familia deberían someterse a pruebas genéticas.

Recursos para usted

Sitio web educativo para
pacientes de Ambry Genetics

ambrygen.com/patients

Sociedad Americana contra
el Cáncer

cancer.org

FORCE: Facing Hereditary
Cancer Empowered

facingourrisk.org

Instituto Nacional del Cáncer

cancer.gov

National Society of Genetic
Counselors

aboutgeneticcounselors.com

Sociedad Americana de
Oncología Clínica

cancer.net

CancerCare

cancercares.org



BUSQUE UN ASESOR GENÉTICO

National Society of Genetic
Counselors

nsgc.org

Canadian Association of Genetic
Counsellors

cagc-accg.ca

Preguntas frecuentes

1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO TARDAN?

Las pruebas genéticas requieren una muestra de sangre o saliva, que se toma utilizando un kit especial que su proveedor de atención médica envía a Ambry Genetics al día siguiente. Las pruebas, mediante las cuales se buscan mutaciones que aumentan el riesgo de cáncer, se realizan en menos de tres semanas y los resultados se envían al proveedor de atención médica.

2 ¿QUÉ PASARÁ CUANDO MIS RESULTADOS ESTÉN LISTOS?

Su proveedor de atención médica recibirá los resultados; no se los enviarán directamente a usted. Cada proveedor de atención médica puede tener distintos métodos y plazos para revisar los resultados con usted, por lo que es importante que hable de este proceso con su proveedor cuando realice la prueba. En función de los resultados de sus pruebas, su proveedor de atención médica le indicará los próximos pasos recomendados.

3 ¿LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS GENÉTICAS AFECTARÁN LA COBERTURA DE MI SEGURO?

En EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación basada en la información genética por parte de la mayoría de las compañías de seguros médicos y empleadores. Dependiendo del lugar del mundo donde viva, es posible que haya otras (o menos) leyes sobre este ámbito. Visite ginahelp.org para obtener más información.

4 ¿CÓMO SE PROTEGERÁN LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS?

La ley nos obliga a mantener la confidencialidad de su información médica protegida de acuerdo con la Ley de Transferencia y Responsabilidad de Seguro Médico (HIPAA, del inglés Health Insurance Portability and Accountability Act). Visite HHS.gov para obtener más información.

5 ¿DEBERÍA INFORMAR A MIS FAMILIARES SOBRE LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS GENÉTICAS?

Es importante que comparta los resultados de sus pruebas genéticas con sus familiares, ya que estos podrían ofrecerles información adicional sobre su propio riesgo de padecer cáncer y las opciones de tratamiento. Si no está seguro sobre cómo abordar el tema, su proveedor de atención médica puede darle algunos consejos.

6 ¿MI SEGURO CUBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguros cubren las pruebas genéticas y Ambry Genetics tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de EE. UU. Sus gastos de bolsillo podrían variar en función de su plan individual. Un equipo de especialistas dedicados está a su disposición para ayudarlo a acceder a las pruebas genéticas que necesita y brindarle más detalles sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, llame a nuestro Departamento de facturación al [+1.949.900.5795](tel:+19499005795) o envíe un correo electrónico a billing@ambrygen.com. Visite ambrygen.com/patientbilling para obtener más información.

7 ¿QUÉ ES UNA EXPLICACIÓN DE BENEFICIOS (EOB)?

Una Explicación de Beneficios (EOB del inglés explanation of benefits) es una declaración de los beneficios que le ofrece su compañía de seguros. No se trata de una factura, sino de un resumen de los gastos que cubrirá su compañía de seguros por la atención médica que usted reciba. Si tiene alguna pregunta sobre su EOB, puede comunicarse directamente con su compañía de seguros o con un especialista en facturación de Ambry. Tenga en cuenta que el procesamiento de las reclamaciones por parte de las compañías de seguros puede tardar unas semanas o incluso un par de meses.

¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

Hable con su proveedor de atención médica o visite nuestro sitio web: ambrygen.com/patients



1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito: +1.866.262.7943 Fax: +1.949.900.5501 ambrygen.com

©2025 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.

MKT-ONCO-BRO-20087-ES v3 05/21/25

Referencias

1. Anon, Family Cancer Syndromes. American Cancer Society. Disponible en: <https://www.cancer.org/cancer/cancer-causes/genetics/family-cancer-syndromes.html> [Consultado el 22 de marzo del 2022]
2. Review of Cancer Genetics. Consultado el 29 de marzo del 2022, en https://www.cooperhealth.org/sites/default/files/pdfs/Review_of_Cancer_Genetics.pdf.