

CancerNext-Expanded®

GUÍA PARA  
EL PACIENTE

# CancerNext-Expanded®

Guía Para el Paciente

---

Guía De La Prueba Genética  
Para Detección De Cáncer Hereditario



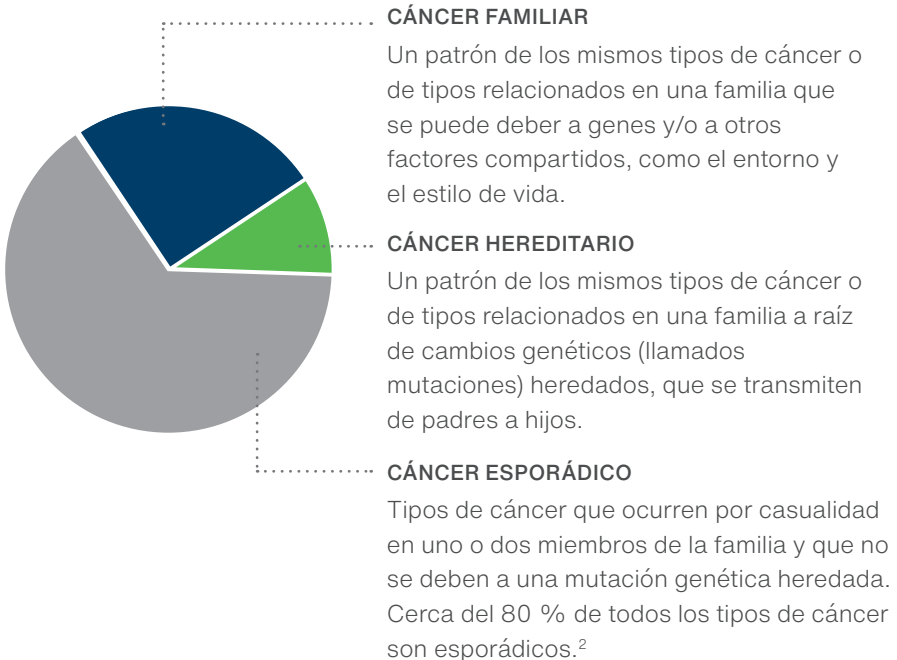
Ambry Genetics®

# Principios básicos

Aunque muchas personas tienen antecedentes familiares de cáncer, solo entre **5 % y 10 %** de los tipos de cáncer son hereditarios.<sup>1</sup>



## EL CÁNCER SE CLASIFICA EN 1 DE 3 CATEGORÍAS



# Genes y tipos de cáncer relacionados

CancerNext-Expanded es una prueba genética que incluye 77 genes que están vinculados con un mayor riesgo de padecer uno o más tipos de cáncer o tumores a lo largo de la vida, entre los que se incluyen el cáncer de mama, ovárico, uterino, colorrectal, renal, prostático, cerebral y otros. En el cuadro siguiente se muestran los tipos de cáncer asociados con cada gen.

GENE(S)	DE MAMA	OVÁRICO	COLORRECTAL	UTERINO	PANCREÁTICO	PROSTÁTICO	ESTÓMAGO	RENAL	ENDOCRINO*	CEREBRAL O DE OTRO TIPO RELACIONADO CON EL SISTEMA NERVIOSO	MELANOMA**	OTRO
AIP										✓		
ALK										✓		✓
APC			✓		✓		✓		✓	✓		✓
ATM	✓				✓	✓						
AXIN2			✓									
BAP1								✓			✓	✓
BARD1	✓											
BLM	✓		✓									
BRCA1	✓	✓			✓	✓						
BRCA2	✓	✓			✓	✓					✓	
BRIP1	✓	✓										
BMPR1A, SMAD4			✓				✓					
CDC73									✓			✓
CDH1	✓						✓					
CDK4											✓	
CDKN1B									✓	✓		✓
CDKN2A					✓					✓	✓	
CHEK2	✓		✓			✓						✓
CTNNA1							✓					

\* Endocrino indica al menos uno de los siguientes: paraganglioma (un tumor poco frecuente que puede aparecer en ciertas células nerviosas), feocromocitoma (un tumor poco frecuente de tejido de la glándula suprarrenal que puede afectar el ritmo cardíaco, el metabolismo y la presión arterial), cáncer de tiroides, tumores carcinoides (tumores cancerosos de lento crecimiento que pueden aparecer en varios lugares del cuerpo), tumores neuroendocrinos pancreáticos o tumores suprarrenales (crecimientos cancerosos o no cancerosos en las glándulas suprarrenales)

\*\*Melanoma: una forma de cáncer de piel que también puede producirse en los ojos (melanoma ocular) y otras partes del cuerpo

GENE(S)	DE MAMA	OVÁRICO	COLORRECTAL	UTERINO	PANCREÁTICO	PROSTÁTICO	ESTÓMAGO	RENAL	ENDOCRINO*	CEREBRAL O DE OTRO TIPO RELACIONADO CON EL SISTEMA NERVIOSO	MELANOMA**	OTRO
DICER1		✓								✓		✓
EGFR												✓
EGLN1									✓			
FANCC	✓											
FH								✓	✓			✓
FLCN								✓				
GALNT12			✓									
GREM1			✓									
HOXB13						✓						
KIF1B									✓			
KIT												✓
LZTR1										✓		
MAX									✓			
MEN1									✓	✓		✓
MET								✓				
MITF								✓			✓	
MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, PMS2, EPCAM		✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓		✓		✓
MUTYH	✓		✓									
NBN												✓
NF1	✓								✓	✓		✓
NF2									✓	✓		✓
NTHL1			✓									
PALB2	✓	✓			✓	✓						

\* Endocrino indica al menos uno de los siguientes: paraganglioma (un tumor poco frecuente que puede aparecer en ciertas células nerviosas), feocromocitoma (un tumor poco frecuente de tejido de la glándula suprarrenal que puede afectar el ritmo cardíaco, el metabolismo y la presión arterial), cáncer de tiroides, tumores carcinoides (tumores cancerosos de lento crecimiento que pueden aparecer en varios lugares del cuerpo), tumores neuroendocrinos pancreáticos o tumores suprarrenales (crecimientos cancerosos o no cancerosos en las glándulas suprarrenales)

\*\*Melanoma: una forma de cáncer de piel que también puede producirse en los ojos (melanoma ocular) y otras partes del cuerpo

GENE(S)	DE MAMA	OVÁRICO	COLORRECTAL	UTERINO	PANCREÁTICO	PROSTÁTICO	ESTÓMAGO	RENAL	ENDOCRINO*	CEREBRAL O DE OTRO TIPO RELACIONADO CON EL SISTEMA NERVIOSO	MELANOMA**	OTRO
PDGFRA												✓
PHOX2B										✓		✓
POLD1, POLE			✓									
POT1										✓	✓	
PRKAR1A									✓	✓		✓
PTCH1										✓		✓
PTEN	✓		✓	✓				✓	✓	✓	✓	✓
RAD51C	✓	✓										
RAD51D	✓	✓				✓						
RB1											✓	✓
RECQL	✓											
RET									✓			
SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD								✓	✓			
SMARCA4		✓								✓		✓
SMARCB1								✓		✓		✓
SMARCE1										✓		
STK11	✓	✓	✓		✓							✓
SUFU										✓		✓
TMEM127									✓			
TP53	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
TSC1, TSC2								✓		✓		✓
VHL								✓	✓	✓		✓
XRCC2	✓											

\* Endocrino indica al menos uno de los siguientes: paraganglioma (un tumor poco frecuente que puede aparecer en ciertas células nerviosas), feocromocitoma (un tumor poco frecuente de tejido de la glándula suprarrenal que puede afectar el ritmo cardíaco, el metabolismo y la presión arterial), cáncer de tiroides, tumores carcinoides (tumores cancerosos de lento crecimiento que pueden aparecer en varios lugares del cuerpo), tumores neuroendocrinos pancreáticos o tumores suprarrenales (crecimientos cancerosos o no cancerosos en las glándulas suprarrenales)

\*\*Melanoma: una forma de cáncer de piel que también puede producirse en los ojos (melanoma ocular) y otras partes del cuerpo

# Cómo pueden afectar las pruebas genéticas a usted y a su familia

## PARA USTED:



Los resultados de sus pruebas pueden ayudar a su proveedor de atención médica a mejorar su programa de exámenes de detección de cáncer, incluyendo el tipo, el momento (edad) del examen de detección inicial y su frecuencia.

Algunos ejemplos de exámenes de detección de cáncer son la mamografía, la resonancia magnética de mamas, la colonoscopia, el examen de próstata, el examen dermatológico (de la piel) u otros exámenes de detección indicados para su riesgo específico de cáncer.



De acuerdo con sus resultados, su proveedor de atención médica puede revisar con usted las posibles opciones de prevención del cáncer, como cirugías preventivas o profilácticas, que pueden reducir el riesgo de ciertos tipos de cáncer.

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




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

## AMBRY GENETICS OFRECE PRUEBAS SIN COSTO A LOS PARIANTES CERCANOS

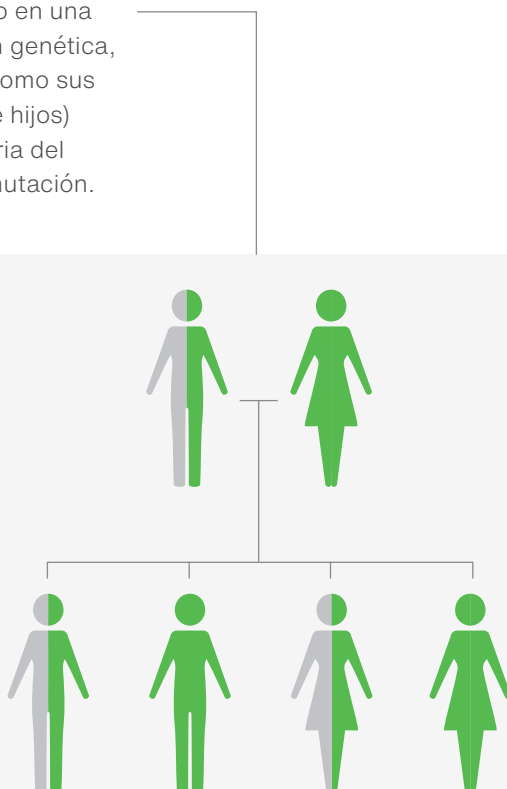
Estas pruebas están disponibles para la mutación genética específica identificada en el primer miembro de la familia que se sometió a pruebas en Ambry dentro de un plazo de 90 días a partir de la fecha del informe original.

### PARA SUS FAMILIARES:

Si obtiene un resultado positivo en una prueba para detectar mutación genética, sus familiares más cercanos (como sus padres, hermanos, hermanas e hijos) tienen una probabilidad aleatoria del 50 % de presentar la misma mutación.

 Presenta mutación genética

 No presenta mutación



- Los hombres y las mujeres tienen la misma probabilidad de heredar una mutación, pero su probabilidad de desarrollar cáncer puede ser diferente.

# Posibles resultados de la prueba genética

---

## POSITIVO

**Se encontró una mutación en al menos uno de sus genes analizados.**

La detección de una mutación genética relacionada con el cáncer no implica que usted desarrollará cáncer, pero es una advertencia de que tiene mayor riesgo en comparación con otros.

De acuerdo con sus resultados, podrían recomendarse pruebas genéticas para ciertos familiares.

---

## NEGATIVO

**No se encontraron mutaciones genéticas en ninguno de sus genes analizados.**

Si bien los resultados de sus pruebas genéticas fueron negativos, los antecedentes personales y familiares también pueden ser un fuerte indicador de los riesgos de cáncer y pueden aportar información a su tratamiento médico.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si sus familiares deberían considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas.

---

## VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA

**Se encontró al menos un cambio genético, pero no está claro si este cambio aumenta el riesgo de desarrollar cáncer.**

Si bien los resultados de sus pruebas genéticas no fueron concluyentes y no cambian su tratamiento médico, los antecedentes personales y familiares también pueden ser un fuerte indicador de los riesgos de cáncer y pueden aportar información para su atención.

Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si sus familiares deberían considerar la posibilidad de realizarse pruebas genéticas.

*Dado que se analizan varios genes, es posible encontrar una combinación de resultados positivos y variantes de importancia desconocida.*



# Recursos para usted

---

Sitio web de Ambry Genetics con información para los pacientes

[ambrygen.com/patient](http://ambrygen.com/patient)

CancerCare

[cancercare.org](http://cancercare.org)

American Cancer Society (Sociedad Americana contra el Cáncer)

[cancer.org](http://cancer.org)

Genetic Information Nondiscrimination Act (Ley contra la discriminación basada en información genética)

[ginahelp.org](http://ginahelp.org)

American Society of Clinical Oncology (Sociedad Estadounidense de Oncología Clínica)

[cancer.net](http://cancer.net)

National Cancer Institute (Instituto Nacional del Cáncer)

[cancer.gov](http://cancer.gov)



## ENCUENTRE UN ASESOR GENÉTICO

National Society of Genetic Counselors (Sociedad Nacional de Asesores en Genética)

[nsgc.org](http://nsgc.org)

Canadian Association of Genetic Counsellors (Asociación Canadiense de Asesores en Genética)

[cagc-accg.ca](http://cagc-accg.ca)

# Preguntas Frecuentes

## 1 ¿CÓMO SE REALIZAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS Y CUÁNTO TIEMPO DEMORAN?

Para realizar las pruebas genéticas se necesita una muestra de sangre o saliva, la cual se toma con un equipo especial que su proveedor de atención médica se encarga de enviar por correo expreso al laboratorio de Ambry Genetics. Las pruebas, que buscan mutaciones que provocan un mayor riesgo de cáncer, tardan menos de tres semanas en completarse, y los resultados se envían a su proveedor de atención médica.

## 2 ¿QUÉ SUCEDE CUANDO MIS RESULTADOS ESTÁN LISTOS?

Su proveedor de atención médica recibirá sus resultados; estos no le serán enviados directamente a usted. Cada proveedor de atención médica puede tener métodos y plazos diferentes para hablar con usted sobre los resultados. Por eso es importante que dialogue sobre este proceso con su médico cuando se realicen las pruebas. En función de los resultados de la prueba, su proveedor de atención médica le explicará los siguientes pasos que se recomienda seguir.

## 3 ¿LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA GENÉTICA AFECTARÁN LA COBERTURA DE MI SEGURO?

En los Estados Unidos, desde el 2008 existe una ley (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) que prohíbe la discriminación por parte de las empresas de seguros médicos y los empleadores basada en información genética. Es posible que donde usted vive haya leyes diferentes (o menos legislación) sobre este tema. Visite [ginahelp.org](http://ginahelp.org) para obtener mayor información.

## 4 ¿CÓMO SE PROTEGERÁN LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS?

La ley nos exige mantener la confidencialidad de su información médica protegida de acuerdo con la Ley de Portabilidad y Responsabilidad del Seguro Médico (HIPAA). Visite [HHS.gov](http://HHS.gov) para obtener más información.

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

Es importante que comunique los resultados a sus familiares, ya que ellos pueden proporcionar información adicional sobre sus propios riesgos de padecer cáncer y sus opciones de tratamiento. Si no está seguro de cómo abordar el tema, su médico puede ofrecerle algunos consejos.

## 6 ¿MI SEGURO CUBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguro cubren las pruebas genéticas y Ambry Genetics tiene acuerdos con la mayoría de los planes de salud de los Estados Unidos. Los desembolsos que realice usted dependerán de su plan individual. Un equipo especialmente asignado de especialistas está a su disposición para ayudarlo a obtener acceso a las pruebas genéticas que necesita y para brindarle mayor información sobre nuestras opciones de pago. Si tiene alguna pregunta, comuníquese con nuestro Departamento de Facturación al +1.949.900.5795 o por correo electrónico a [billing@ambrygen.com](mailto:billing@ambrygen.com). Visite [ambrygen.com/patientbilling](http://ambrygen.com/patientbilling) para obtener más información.

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

Su compañía de seguros le envía una EOB para explicarle todos los servicios cubiertos por la aseguradora. Puede comunicarse con nosotros directamente para hablar con un especialista en facturación y hacerle preguntas o plantear sus inquietudes acerca de las pruebas genéticas de Ambry Genetics que se indican en su EOB. Es importante recordar que las compañías de seguros pueden demorar varias semanas, e incluso hasta un par de meses, en procesar los reclamos.

## ¿TIENE ALGUNA OTRA PREGUNTA?

Hable con su médico o visite nuestro sitio web: [ambrygen.com](http://ambrygen.com)



© 2022 Ambry Genetics      MKT-ONCO-BRO-20044-SP v10 | 04.15.22

One Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656 EE. UU. Línea gratuita +1.866.262.7943    Fax +1.949.900.5501

Ambry Genetics® y CancerNext-Expanded® son marcas registradas de Ambry Genetics

#### References

1. Anon, Family Cancer Syndromes. American Cancer Society. Available at:  
<https://www.cancer.org/cancer/cancer-causes/genetics/family-cancer-syndromes.html> [Accessed March 22, 2022]
2. (n.d.). Review of Cancer Genetics. Retrieved March 29, 2022, from  
[https://www.cooperhealth.org/sites/default/files/pdfs/Review\\_of\\_Cancer\\_Genetics.pdf](https://www.cooperhealth.org/sites/default/files/pdfs/Review_of_Cancer_Genetics.pdf).