

Cáncer hereditario

GUÍA PARA  
EL PACIENTE

# Pruebas de cáncer hereditario

Guía para el paciente

---

Una guía sobre las pruebas genéticas  
para detectar cáncer hereditario



Ambry Genetics®

# Entender los conceptos básicos

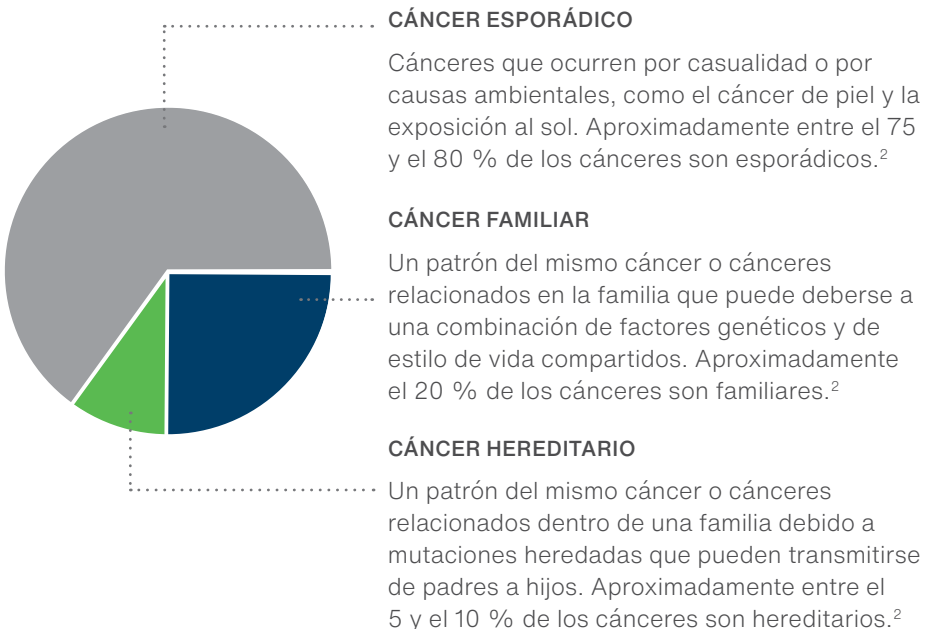
Nuestros genes son como las instrucciones de nuestro cuerpo. Algunos de nuestros genes desempeñan funciones de protección contra el cáncer. Una mutación es una diferencia dañina en un gen que hace que no funcione tan bien. Cuando alguien nace con una mutación en un gen que debería ayudar a proteger contra el cáncer, esa persona tiene mayor riesgo de desarrollar cáncer.

**A esto se le llama tener un riesgo de cáncer hereditario.**

Si bien muchas personas tienen antecedentes de cáncer en su familia, solo entre el **5 y el 10 %** de los casos de cáncer son hereditarios.<sup>1</sup>



## EL CÁNCER SE CLASIFICA EN 1 DE 3 CATEGORÍAS



# ¿Debería considerar hacerse una prueba de cáncer hereditario?

---

Hable con su médico si responde “sí” a cualquiera de las siguientes preguntas:

1

¿Usted/un familiar cercano\* recibió un diagnóstico de cáncer a edad temprana (<50 años)?

2

¿Usted/un familiar cercano\* recibió un diagnóstico de más de un tipo de cáncer?

3

¿Usted/un familiar cercano\* recibió un diagnóstico de cáncer/tumor que le hayan indicado que generalmente son pocos comunes, como el cáncer de ovario o el de páncreas?

4

¿Muchas personas en su línea familiar tuvieron el mismo tipo o de tipos relacionados de cáncer?

5

¿A alguno de sus familiares cercanos\* se le ha detectado una mutación genética de cáncer?

---

*Su médico puede identificar otros motivos por los cuales podría considerar pruebas genéticas.*

\* “Familiar cercano” se refiere a parientes consanguíneos, como hermano/as, madre, padre, abuelo/as, tío/as,, primo/as.

# Qué impacto pueden tener las pruebas genéticas para usted



Los resultados de su prueba pueden ayudarle al médico a ajustar su plan de detección de cáncer, incluido el tipo, el momento (edad) en que debe hacerse su evaluación inicial de detección y la frecuencia con la que debería hacerse pruebas de detección.

Algunos ejemplos de pruebas de detección de cáncer son mamografía, resonancia magnética de mama, colonoscopia, examen de próstata, examen dermatológico (piel) u otras pruebas de detección adecuadas para su riesgo de cáncer específico.



Según sus resultados, su equipo de atención médica puede revisar las opciones para reducir el riesgo de cáncer, incluso una cirugía (llamada "cirugía profiláctica") y el uso de medicamentos (quimioprevención).

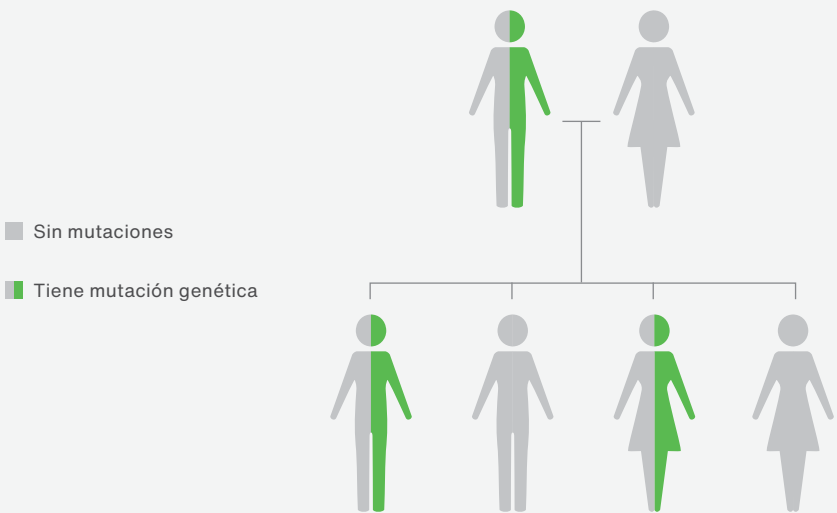
Los ejemplos incluyen mastectomía profiláctica (extirpar uno o ambos senos antes de que se produzca el cáncer) o salpingo-ooforectomía profiláctica (extirpar los ovarios o las trompas de Falopio antes de que aparezca un cáncer).



Su médico también puede identificar y analizar otras opciones de gestión médica personalizadas que podrían ser adecuadas según los resultados de su prueba genética.

## Para su familia

Si da positivo en una mutación genética, cada uno de sus familiares de primer grado (padres, hermanos, hermanas, hijos) tiene una probabilidad de 1 en 2 o 50/50 de también tener la misma mutación. Un asesoramiento genético y/o pruebas genéticas pueden ser útiles para que sus familiares hablen sobre sus riesgos y si deben hacer cambios en la gestión médica.



- Hombres y mujeres tienen las mismas probabilidades de heredar una mutación, pero su probabilidad de desarrollar cáncer puede ser diferente.

# Pruebas con Ambry Genetics

---

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

Ambry Genetics ofrece un menú de varias pruebas diferentes de cáncer hereditario. Cada prueba incluye análisis de diferentes genes. Su médico puede analizar las opciones disponibles y recomendarle la mejor prueba genética para usted. Su recomendación puede basarse en factores como su historial médico, antecedentes familiares y preferencias personales.

## Las pruebas genéticas recomendadas para usted hoy incluyen una o más de las siguientes pruebas.

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

## VISITE NUESTRO SITIO WEB

Consulte información actualizada sobre qué genes están incluidos en la prueba que su médico seleccionó arriba: [ambrygen.com/patients/cancer](http://ambrygen.com/patients/cancer)

## ¿Cómo funcionan las pruebas genéticas?

1. Hable con su médico sobre sus antecedentes personales y familiares de cáncer y las opciones de pruebas genéticas.
2. Envíe sus muestras de sangre o saliva a través de su médico, quien la enviará a nuestro laboratorio para su análisis.
3. Su médico se comunicará con usted una vez que los resultados estén disponibles.
4. Analice el resultado de su prueba con su médico y planifique su gestión de salud. También podemos ponerlo en contacto con un asesor genético sin costo adicional si sus resultados indican un resultado positivo (llamado patogénico o probablemente patogénico) o no concluyente (llamado VUS).

## Pruebas asequibles, ayuda personalizada

En Ambry, creemos que cada persona debe ser tratada como un individuo cuando se trata de pruebas genéticas. Esto sigue siendo cierto en cuanto al costo asociado con las pruebas. Entendemos que los resultados se utilizan para tomar decisiones médicas que salvan vidas y estamos comprometidos a reducir las barreras financieras para la atención.

- Muchos planes de seguro cubren las pruebas genéticas, y Ambry tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de EE. UU.
- Sus costos de bolsillo pueden variar según su plan de seguro de salud individual.
- Ofrecemos precios competitivos en efectivo cuando usar un seguro no es una opción.
- Puede acceder a asistencia financiera a través del Programa de Asistencia al Paciente de Ambry.
- Un equipo de especialistas está disponible para responder sus preguntas. Si tiene alguna pregunta, llame a nuestro equipo de Asistencia con Facturación al +1 949-900-5795 o envíe un correo electrónico a [billing@ambrygen.com](mailto:billing@ambrygen.com).

## Asesoramiento accesible

Para los pacientes con un resultado positivo o VUS, tenemos sesiones complementarias de asesoramiento genético disponibles a través de una organización externa con asesores genéticos certificados por la junta. Estos asesores prestan servicios mediante consultas de telesalud.

## Pruebas familiares sin costo

El Programa de Análisis de Sitio Único (SSA) Familiar de Ambry Genetics ofrece pruebas gratuitas a todos los familiares cercanos de un paciente que ha recibido un resultado positivo después de completar una prueba genética completa o de panel en Ambry. Los familiares deben hacerse la prueba dentro de los 90 días de la fecha del informe original de Ambry.

# Posibles resultados de la prueba genética

## **+** POSITIVO

**Se encontró una variante dañina (diferencia genética también conocida como mutación o variante patogénica) en al menos uno de sus genes analizados.**

La detección de una mutación genética relacionada con cáncer significa que usted tiene un mayor riesgo de desarrollar cáncer en comparación con la población general, es decir, aquellos con un riesgo promedio. Si ya ha desarrollado cáncer, esta mutación puede explicar sus antecedentes. Tal vez también tenga un alto riesgo de desarrollar otros cánceres.

Según sus resultados, con frecuencia se recomiendan pruebas genéticas para ciertos familiares.

## **-** NEGATIVO

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

Aunque los resultados de su prueba genética fueron negativos, los antecedentes personales y familiares también pueden ser un sólido indicador de riesgo de cáncer y pueden brindarle información sobre su gestión médica.

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían pensar en hacerse pruebas genéticas.

## **P** PORTADOR: SE DETECTÓ UNA MUTACIÓN PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

**Se detectó una variante dañina (o mutación) en UNA copia de un gen, y usted es “portador/a” de una afección hereditaria. Nuestros genes vienen en pares. Algunos síndromes de cáncer hereditarios son causados por tener variantes dañinas en AMBAS copias del mismo gen. Los portadores generalmente no tienen la afección porque los síntomas normalmente solo ocurren cuando ocurren mutaciones en AMBAS copias del gen.**

Es posible que la detección de la mutación de UN gen no aumente su riesgo personal de desarrollar cáncer u otra enfermedad, pero ser un “portador” relacionado con una afección de cáncer hereditario podría ser importante por razones de planificación familiar. Si dos portadores de la misma afección tienen hijos juntos, existe una probabilidad de  $\frac{1}{4}$  o 25% en cada embarazo de tener un hijo con esa afección. De todas maneras, los resultados de su prueba genética siguen siendo importantes para sus familiares.

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían pensar en hacerse pruebas genéticas.

## **?** VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA (VUS, POR SUS SIGLAS EN INGLÉS)

**Se encontró al menos una variante o diferencia genética, pero no está claro si esta diferencia aumenta el riesgo de desarrollar cáncer.**

Aunque los resultados de su prueba genética no son concluyentes y no requieren cambios en el manejo médico, sus antecedentes personales y familiares también podrían ser indicadores importantes de riesgo de cáncer que se deben tener en cuenta en su plan de atención.

Hable con su médico para averiguar si sus familiares deberían pensar en hacerse pruebas genéticas.

*Es posible tener una combinación de resultados positivos y VUS, ya que se analizan múltiples genes.*



# Recursos para usted

---

Sitio web de información para el paciente de Ambry Genetics

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

American Cancer Society

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

FORCE: Facing Hereditary Cancer Empowered

[facingourrisk.org](https://facingourrisk.org)

Ley de No Discriminación por Información Genética

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

National Society of Genetic Counselors

[aboutgeneticcounselors.org](https://aboutgeneticcounselors.org)

Instituto Nacional del Cáncer

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

CancerCare

[cancercares.org](https://cancercares.org)

American Society of Clinical Oncology

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



## ENCUENTRE UN ASESOR DE GENÉTICA

National Society of Genetic Counselors

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

Canadian Association of Genetic Counsellors

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

# Preguntas frecuentes

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

Las pruebas genéticas requieren una muestra de saliva o de sangre, que se obtiene con un kit especial que su médico envía de un día para el otro a Ambry Genetics. La prueba, que busca mutaciones que presentan un mayor riesgo de cáncer, se completa en menos de tres semanas, y los resultados se envían a su médico.

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

Su médico recibirá los resultados; no se le envían directamente a usted. Cada médico puede tener un método y un plazo diferente para revisar los resultados con usted, por lo que es importante conversar sobre esto con su médico al hacer la prueba. Su médico conversará con usted sobre las medidas recomendadas con base en los resultados de su prueba.

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

En los EE. UU., la Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) prohíbe la discriminación con base en la información genética por parte de la mayoría de las compañías de seguro de salud y los empleadores. Según en qué parte del mundo viva usted, puede tener diferentes (o menos) leyes en cuanto a este tema. Visite [ginahelp.org](http://ginahelp.org) para obtener más información.

## 4 ¿QUÉ MEDIDAS TOMAN PARA PROTEGER LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA?

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

## 5 ¿DEBERÍA CONTARLE A MIS FAMILIARES LOS RESULTADOS DE MI PRUEBA GENÉTICA?

Es importante que comparta los resultados de su prueba genética con sus familiares, ya que podrían aportarles información adicional para su familia acerca de sus propios riesgos de cáncer, y sus opciones de control. Si tiene dudas acerca de cómo abordar el tema, es posible que su médico le dé consejos.

## 6 ¿MI SEGURO CUBRIRÁ LAS PRUEBAS GENÉTICAS?

Muchos planes de seguro cubren las pruebas genéticas, y Ambry Genetics tiene contrato con la mayoría de los planes de salud de los EE. UU. Sus costos de bolsillo pueden variar según su plan individual. Un equipo de especialistas exclusivo está disponible para ayudarle a acceder a las pruebas genéticas que necesita y brindarle más detalles acerca de 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](mailto:billing@ambrygen.com). Visite [ambrygen.com/patientbilling](http://ambrygen.com/patientbilling) para obtener más información.

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

Una EOB es una declaración de beneficios proporcionada por su compañía de seguros. Esta no es una factura, pero describirá los gastos que su compañía de seguros cubrirá por la atención médica que recibió. Si tiene alguna pregunta sobre su EOB, puede comunicarse directamente con su compañía de seguros o conectarse con un especialista en facturación de Ambry. Tenga en cuenta que el procesamiento de las reclamaciones por parte de las compañías de seguros puede demorar algunas semanas o incluso un par de meses.

## ¿TIENE MÁS PREGUNTAS?

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



**Ambry Genetics®**

One Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656 USA    Línea gratuita +1.866.262.7943    Fax +1.949.900.5501    **ambrygen.com**  
©2023 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.  
MKT-ONCO-BRO-20087-SP v1    07.03.23

#### 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 de 2022]
2. Review of Cancer Genetics. Consultado el 29 de marzo de 2022 en  
[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).