

Comprender el resultado de VSI en su prueba genética de cáncer hereditario

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO

RESULTADO	En la prueba, se detectaron una o más variantes de significado incierto (VSI). Actualmente, no hay suficiente información disponible para saber si la VSI identificada generará o no un mayor riesgo de cáncer.
RECLASIFICACIÓN	La obtención de información acerca de una VSI es un proceso continuo, por lo que es posible que su resultado se comprenda mejor en el futuro. Ambry revisa regularmente los datos y la evidencia publicada sobre cada VSI, y se notificará a su proveedor de atención médica si hay suficiente información nueva disponible para volver a clasificar su VSI. Por este motivo, se recomienda que realice un seguimiento con el proveedor de atención médica que solicitó la prueba genética.
RIESGO DE PADECER CÁNCER	A pesar de que haya obtenido un resultado de VSI en la prueba genética, usted y sus familiares igualmente pueden tener un riesgo más alto de padecer cáncer en función de otros factores, como sus antecedentes médicos o familiares. Es importante que analice estos factores de riesgo con su proveedor de atención médica.
QUÉ PUEDE HACER	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales y dependen de muchos factores. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
FAMILIA	Determinados familiares pueden ser elegibles para las pruebas genéticas a través de nuestro programa de estudios familiares. En algunos casos, realizar pruebas a los familiares puede ayudar a comprender su resultado. Sin embargo, no todos los genes se adecúan a las pruebas de estudios familiares. A fin de determinar si su VSI es elegible para las pruebas de estudios familiares, su proveedor de atención médica puede escribir a FamilyStudies@ambrygen.com .
RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> • Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org • National Society of Genetic Counselors, nsgc.org • Canadian Association of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

QUÉ SIGNIFICAN LAS CLASIFICACIONES DE VARIANTES

VARIANTE PATÓGENA (RESULTADO POSITIVO EN LA PRUEBA)	Hay evidencia suficiente de que puede causar una enfermedad.
VARIANTE PROBABLEMENTE PATÓGENA (VPP) (RESULTADO POSITIVO EN LA PRUEBA)	Hay evidencia sólida para sugerir que causa una enfermedad.
VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO (VSI) (RESULTADO INCIERTO EN LA PRUEBA)	Hay evidencia limitada o contradictoria para sugerir que puede causar una enfermedad.
VARIANTE PROBABLEMENTE BENIGNA (VPB) (RESULTADO NEGATIVO EN LA PRUEBA)	Hay evidencia sólida para sugerir que no causa una enfermedad.
VARIANTE BENIGNA (RESULTADO NEGATIVO EN LA PRUEBA)	Hay evidencia suficiente para demostrar que no causa una enfermedad.

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente; por ello, es posible que haya actualizaciones con respecto a su resultado de la prueba genética, las recomendaciones médicas, las opciones de pruebas genéticas o los posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.