

Comprender el resultado de portador en su prueba genética (gen cancerígeno con evidencia limitada)

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

RESULTADO	Su prueba indica que tiene una variante que es patógena (conocida como causante de una enfermedad) o probablemente patógena (probable causante de una enfermedad) en un gen recesivo autosómico. Este tipo de resultado se conoce como resultado de “portador”. Actualmente, no hay suficiente evidencia que indique un mayor riesgo de cáncer en personas que tienen solo una variante patógena o probablemente patógena de este gen.
PORTADORES	Todas las personas tienen dos copias de cada gen. Las personas que tienen solo una variante patógena o probablemente patógena de este gen se conocen como portadores de una afección recesiva autosómica, y las personas que tienen dos probablemente tengan la afección recesiva autosómica. Por este motivo, sus hijos podrían padecer la afección si su otro progenitor también es portador. Cuando padre y madre son portadores, el riesgo de tener un hijo con la afección es de 1 en 4, es decir, el 25 %. Es importante que revise su resultado con un asesor genético u otro proveedor de atención médica para informarse sobre las afecciones recesivas autosómicas específicas relacionadas con su resultado y comprender los riesgos que pueden tener usted y sus familiares.
GENES CON EVIDENCIA LIMITADA	Si bien existe evidencia limitada para sugerir un mayor riesgo de cáncer en personas que tienen una variante patógena o probablemente patógena de un gen cancerígeno con evidencia limitada, la recopilación de información sobre estos genes es un proceso continuo. Es posible que su resultado se entienda mejor en el futuro. Ambry revisa regularmente los datos y la evidencia publicada sobre cada gen con evidencia limitada, y se notificará a su proveedor de atención médica si aparece información nueva suficiente para cambiar el significado de su resultado. Por este motivo, se recomienda que realice un seguimiento con su proveedor de atención médica que solicitó la prueba genética.
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	Los familiares también pueden haber heredado esta variante patógena o probablemente patógena. Recomendamos que comparta esta información con sus familiares, especialmente aquellos en edad reproductiva, para que puedan analizar sus opciones con su proveedor de atención médica y decidir qué plan es el adecuado en su caso.
RECURSOS	• National Society of Genetic Counselors, nsgc.org • Canadian Society of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

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 respecto a su resultado, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.