

Comprender el Resultado de la Prueba Genética de *MBD4* para Portadores

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

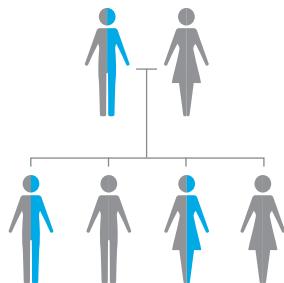
1	Resultado	Su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>MBD4</i> .
2	Portador	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>MBD4</i> son portadoras del síndrome de neoplasia asociado al <i>MBD4</i> (<i>MANS</i> , por sus siglas en inglés). Las personas con dos variantes patógenas o probablemente patógenas del <i>MBD4</i> presentan <i>MANS</i> *. Los resultados indican que usted <u>no</u> tiene <i>MANS</i> , pero sus familiares pueden estar en riesgo de padecer dicha enfermedad.
3	Riesgos de padecer cáncer	Actualmente, no existe evidencia suficiente que sugiera un mayor riesgo de padecer cáncer para los portadores (personas con una sola variante patógena o probablemente patógena del <i>MBD4</i>) que el de la población general.
4	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Es importante que analice las opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
5	Familia	Los familiares pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante del <i>MBD4</i> patógena o probablemente patógena que se identificó en usted, al igual que otras variantes del <i>MBD4</i> . Le recomendamos que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y analizarlo con sus proveedores de atención médica.

* El *MANS* es un trastorno que se caracteriza por pólipos gastrointestinales, cáncer colorrectal y leucemia mieloide aguda o síndrome mielodisplásico.

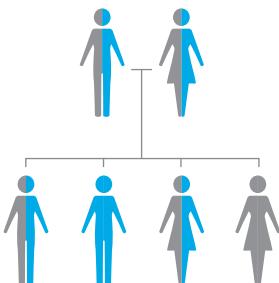
MBD4 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del *MBD4* a cada uno de sus hijos. Si resulta que su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena del *MBD4*, hay una probabilidad del 25% de que ambos transmitan la variante del *MBD4* a su hijo.

Un parente portador, un parente no portador



Dos padres portadores



- Tiene dos variantes patógenas o probablemente patógenas del *MBD4* (síndrome de neoplasia asociado al *MBD4*)
- Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *MBD4* (portador)
- No tiene variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *MBD4*

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 con respecto a su resultado de *MBD4*, las recomendaciones médicas o 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.