

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

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

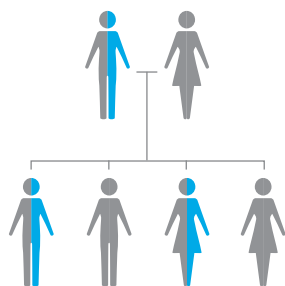
5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena (P/PP) del gen <i>POLE</i> llamada mutación con pérdida de función.
2	Portador	Las personas con una mutación con pérdida de función del gen <i>POLE</i> son portadoras de la deficiencia de <i>POLE</i> . Las personas con dos mutaciones con pérdida de función en el gen <i>POLE</i> tienen deficiencia de <i>POLE</i> . La deficiencia de <i>POLE</i> es un trastorno multisistémico que se caracteriza por problemas de crecimiento, diferencias esqueléticas, rasgos faciales distintivos, un sistema inmunitario deficiente, retraso en el desarrollo y otras preocupaciones médicas. Los resultados indican que usted no tiene deficiencia de <i>POLE</i> , pero sus familiares pueden estar en riesgo de padecer dicha enfermedad.
3	Riesgos de padecer cáncer	Actualmente, no existe evidencia que sugiera un mayor riesgo de padecer cáncer para los portadores (personas con una sola mutación con pérdida de función del gen <i>POLE</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 <i>variante</i> del <i>POLE</i> P/PP que se identificó en usted, al igual que otras variantes P/PP del gen <i>POLE</i> . Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

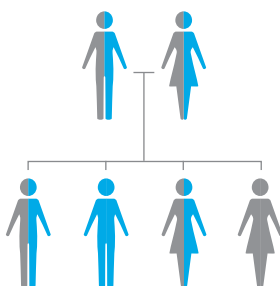
POLE en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la mutación con pérdida de función de *POLE* a cada uno de sus hijos. Si resulta que su pareja también tiene una mutación con pérdida de función de *POLE*, existe un 25% de probabilidad de transmitir la mutación de *POLE* a su hijo (que tendrá deficiencia de *POLE*).

Un padre portador, un padre no portador



Dos padres portadores



- Tiene dos mutaciones con pérdida de función de *POLE* (deficiencia de *POLE*)
- Tiene una mutación con pérdida de función de *POLE* (portador)
- No tiene mutaciones con pérdida de función de *POLE*

RECURSOS

- National Society of Genetic Counselors, [nsgc.org](https://www.nsgc.org)
- Canadian Association of Genetic Counsellors, [cagc-accg.ca](https://www.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 de *POLE*, 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.