

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *PHOX2B*

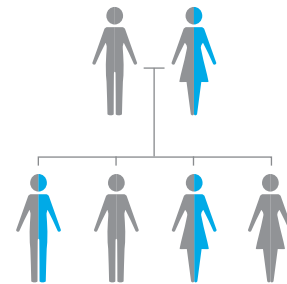
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PHOX2B</i> .
2	Riesgos de desarrollar tumores no cancerosos y cáncer	Usted tiene una mayor posibilidad de desarrollar tumores neuroblásticos, que son tumores o cáncer del sistema nervioso.
3	Otros problemas médicos	Algunas personas con ciertas variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>PHOX2B</i> también pueden desarrollar enfermedad de Hirschsprung (un problema en el tejido nervioso de los intestinos que no permite el movimiento adecuado del contenido) o síndrome de hipoventilación central congénita (una afección que se presenta en bebés y que puede ocasionar problemas para respirar).
4	Qué puede hacer	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o disminuir el riesgo de padecerlo. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo. Se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PHOX2B</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con los miembros de su familia para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

PHOX2B en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del *PHOX2B* a cada uno de sus hijos.



■ Tiene una variante patógena o probablemente patógena del *PHOX2B* ■ No tiene una variante patógena o probablemente patógena del *PHOX2B*

RECURSOS

- American Brain Tumor Association, abta.org
- Sociedad Americana Contra el Cáncer, cancer.org
- 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 del gen *PHOX2B*, 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.