

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *NF2*

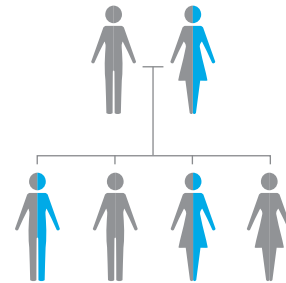
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>NF2</i> .
2	Schwannomatosis (SWN) relacionada con el gen <i>NF2</i>	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>NF2</i> presentan schwannomatosis (SWN) relacionada con el gen <i>NF2</i> .
3	Riesgos de desarrollar tumores y otros problemas médicos	Tiene una mayor probabilidad de desarrollar schwannomas (tumores benignos del sistema nervioso), además de otras características de SWN relacionada con el gen <i>NF2</i> , como meningioma, cataratas o hamartomas retinianos. La SWN relacionada con el gen <i>NF2</i> es muy variable, por lo que es importante que hable con su proveedor de atención médica sobre sus riesgos y cómo manejarlos.
4	Qué puede hacer	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar tumores de forma temprana. 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>NF2</i> que se identificó en usted. Le recomendamos que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

NF2 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *NF2* a cada uno de sus hijos*.



* Hasta un 30% de las personas con SWN relacionada con el gen *NF2* pueden presentar mosaicismo, lo que significa que solo algunas de sus células portan la variante patógena o probablemente patógena del gen *NF2*. Es posible que estas personas presenten una forma más leve de la enfermedad. Además, el riesgo para los hijos puede ser inferior al 50% en estos casos.

■ Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *NF2*

■ No tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *NF2*

RECURSOS

- NF2 Crew nf2crew.org
- American Brain Tumor Association abta.org
- Children's Tumor Foundation ctf.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 con respecto a su resultado de *NF2*, 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 asesoramiento médico.