

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *PRKAR1A*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

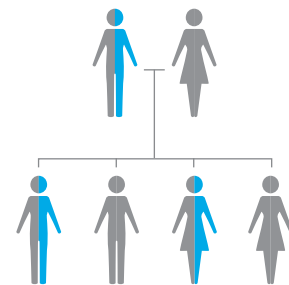
6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PRKAR1A</i> .
2	Complejo de Carney	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PRKAR1A</i> tienen el complejo de Carney o la enfermedad adrenocortical nodular pigmentada primaria (PPNAD, por sus siglas en inglés).
3	Riesgos de desarrollar cáncer y tumores no cancerosos	Usted tiene una mayor probabilidad de desarrollar cáncer de tiroides o tumores testiculares de células de Sertoli (solo en hombres*). Además, tiene una mayor probabilidad de desarrollar tumores no cancerosos (benignos) en la piel, el corazón, las mamas, la tiroides y el sistema nervioso. Otros signos no cancerosos del complejo de Carney pueden incluir variaciones en el color de la piel y tumores en el sistema endocrino que pueden provocar que el cuerpo produzca un exceso de hormonas.
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>PRKAR1A</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.
6	Otros trastornos relacionados	En muy raras ocasiones, las variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>PRKAR1A</i> pueden causar un trastorno esquelético grave denominado acrodisostosis. La acrodisostosis está presente desde el nacimiento y provoca baja estatura y una formación ósea anómala. Las variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>PRKAR1A</i> que causan la acrodisostosis no provocan el complejo de Carney ni la PPNAD.

* Se refiere al sexo asignado en el nacimiento

PRKAR1A en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *PRKAR1A* a cada uno de sus hijos.



■ Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *PRKAR1A* ■ No tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *PRKAR1A*

Recursos

- American Brain Tumor Association abta.org
- American Cancer Society 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 *PRKAR1A*, 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.