

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *PTCH1*

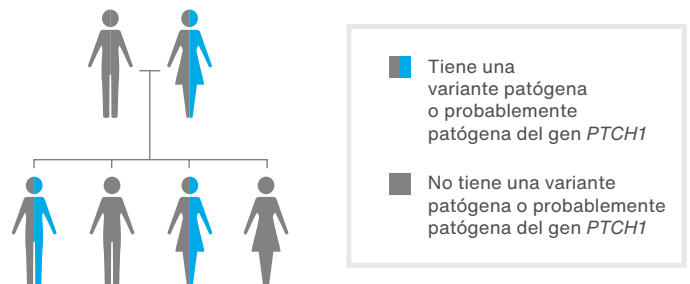
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PTCH1</i> .
2	Síndrome del carcinoma basocelular nevoide (NBCCS)	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PTCH1</i> presentan el síndrome del carcinoma basocelular nevoide (NBCCS, por sus siglas en inglés), también conocido como síndrome de Gorlin.
3	Riesgos de cáncer y otros riesgos de desarrollar tumores	Tiene un mayor riesgo de desarrollar carcinoma basocelular (un tipo de cáncer de piel), tumores benignos llamados fibromas y un tipo de tumor cerebral benigno (meningioma). Algunos niños con NBCCS pueden desarrollar un tipo de cáncer cerebral llamado meduloblastoma. El riesgo de presentar meduloblastoma disminuye después de la infancia.
4	Otros problemas médicos	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PTCH1</i> pueden presentar cualquiera de las siguientes características o problemas médicos: <ul style="list-style-type: none"> • Quistes no cancerosos en la mandíbula denominados queratoquistes • Rasgos faciales que incluyen una cabeza grande, una nariz ancha, ojos muy separados, labio leporino o paladar hendido • Hendiduras en las palmas de las manos o en las plantas de los pies • Problemas oculares • Problemas esqueléticos, como la escoliosis o anomalías en las costillas
5	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.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo. Se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen <i>PTCH1</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.

PTCH1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *PTCH1* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- Basal Cell Carcinoma Nevus Syndrome Life Support Network gorlinsyndrome.org
- National Society of Genetic Counselors nsgc.org
- Canadian Association 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 *PTCH1*, 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.