

# Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *SMARCA4*

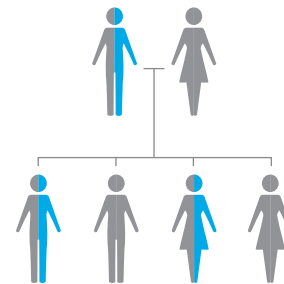
## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA


### 5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCA4</i> .
2	Riesgos de padecer cáncer	Tiene una mayor probabilidad desarrollar un tumor ovárico poco frecuente (carcinoma de células pequeñas de ovario, tipo hipercalcémico o SCCOHT) o tumores rabdoides en el cerebro, los riñones u otros órganos. El riesgo de padecer un SCCOHT es mayor durante los primeros 20 a 30 años de vida, y el riesgo de padecer tumores rabdoides es mayor antes de los 3 años de edad.
3	Otros problemas médicos	Las variantes raras patógenas o probablemente patógenas del gen <i>SMARCA4</i> pueden causar otra afección conocida como síndrome de Coffin-Siris (CSS, por sus siglas en inglés). El CSS suele diagnosticarse en la primera infancia o en la etapa infantil y puede provocar discapacidad intelectual grave, epilepsia (convulsiones) y ciertos rasgos faciales. Las variantes patógenas y probablemente patógenas que causan el CSS suelen ser diferentes de las que provocan la enfermedad tumoral. Hable con su proveedor de atención médica para averiguar si esta información es relevante para usted y su familia.
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>SMARCA4</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.

### *SMARCA4* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCA4* a cada uno de sus hijos.



	Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCA4</i>		No tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCA4</i>
---	---	---	--

### RECURSOS

- American Cancer Society [abta.org](http://abta.org)
- National Society of Genetic Counselors [nsgc.org](http://nsgc.org)
- Canadian Society of Genetic Counsellors [cagc-accg.ca](http://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 *SMARCA4*, 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.