

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *SMARCB1*

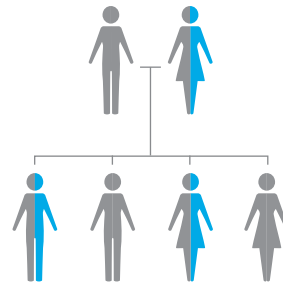
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCB1</i> .
2	Síndrome de predisposición al tumor rabdoide tipo 1 (RTPS1) o schwannomatosis (SWN) relacionada con el gen <i>SMARCB1</i>	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCB1</i> presentan el síndrome de predisposición al tumor rabdoide tipo 1 (RTPS1, por sus siglas en inglés) o la schwannomatosis (SWN) relacionada con el gen <i>SMARCB1</i> .
3	Riesgos de desarrollar tumores no cancerosos y cáncer	Algunas personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCB1</i> desarrollan tumores agresivos en el cerebro o el riñón denominados tumores rabdoides. El riesgo de padecer tumores rabdoides es mayor durante los primeros dos años de vida. Algunas personas también pueden tener un mayor riesgo de desarrollar tumores benignos llamados schwannomas o meningiomas, los cuales suelen aparecer en la edad adulta. Estos riesgos varían, por lo que es importante que analice sus riesgos específicos con su médico.
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>SMARCB1</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.

SMARCB1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCB1* a cada uno de sus hijos.



■ Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCB1*

■ No tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCB1*

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 con respecto a su resultado de *SMARCB1*, 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.