

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *SMARCE1*

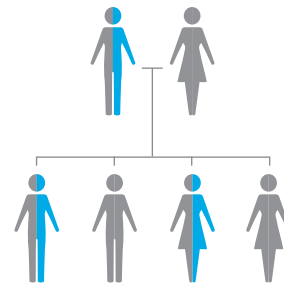
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SMARCE1</i> .
2	Riesgos de desarrollar tumores no cancerosos	Tiene una mayor probabilidad de desarrollar tumores no cancerosos en el cerebro y la médula espinal llamados meningiomas. Aunque estos tumores suelen ser benignos, crecen rápidamente o son recurrentes y pueden provocar complicaciones médicas.
3	Otros problemas médicos	Las variantes raras patógenas o probablemente patógenas del gen <i>SMARCE1</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 meningiomas. 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 tumores de forma temprana o para disminuir el riesgo de desarrollar tumores. 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>SMARCE1</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.

SMARCE1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCE1* a cada uno de sus hijos.



■ Tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCE1* ■ No tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen *SMARCE1*

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 *SMARCE1*, 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.