

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

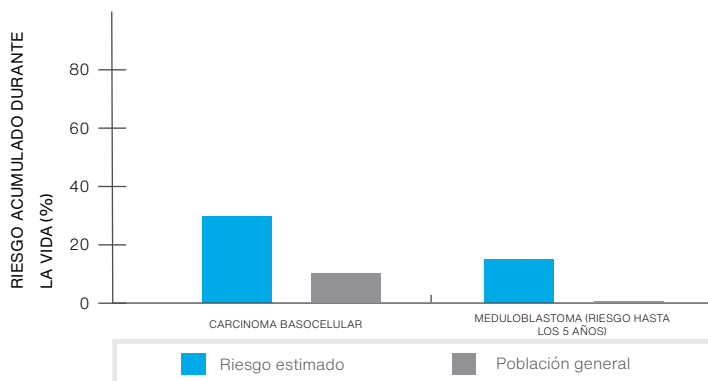
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SUFU</i> .
2	Trastornos relacionados con el gen <i>SUFU</i>	Las variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>SUFU</i> pueden provocar una afección similar al síndrome del carcinoma basocelular nevoide, un mayor riesgo de padecer ciertos tumores cerebrales y otros problemas médicos.
3	Riesgos de desarrollar cáncer y otros tumores	Usted tiene una mayor probabilidad de desarrollar carcinomas basocelulares múltiples (un tipo de cáncer de piel), meduloblastoma* o meningioma (tipos de tumores cerebrales), y tumores específicos de ovario o testículo (también conocidos como tumores gonadales). Aunque el carcinoma basocelular (CBC) es frecuente en la población general, las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SUFU</i> tienen un mayor riesgo de desarrollar CBC, en particular antes de los 50 años, así como un mayor riesgo de desarrollar múltiples CBC.
4	Otros problemas médicos	Algunas personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SUFU</i> presentan apraxia oculomotora (que afecta el movimiento ocular), ataxia (que afecta el control y la coordinación muscular), anomalías en las imágenes de resonancia magnética cerebral o retrasos motores durante la infancia. Estas características varían mucho incluso dentro de una misma familia, y pueden estar presentes o no en todas las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>SUFU</i> .
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>SUFU</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.

* Este tumor suele diagnosticarse en la infancia, antes de los 5 años

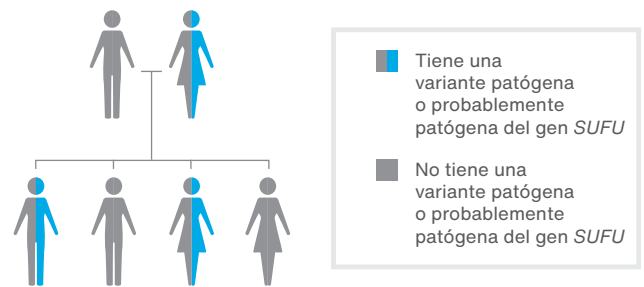
SUFU: Riesgos de desarrollar cáncer hasta los 50 años*



* Dado que las estimaciones de los riesgos varían entre estudios, se muestran únicamente los riesgos aproximados. Los riesgos de padecer cáncer variarán según los antecedentes individuales y familiares.

SUFU en la familia

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



RECURSOS

- American Brain Tumor Association abta.org
- American Cancer Society cancer.org
- Basal Cell Carcinoma Nevus Syndrome Life Support Network gorlinsyndrome.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 de *SUFU*, 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.