

Comprender el resultado de variante de importancia desconocida (VUS) de la prueba genética de cáncer hereditario

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE DE **IMPORTANCIA DESCONOCIDA**

Resultado	VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA (VUS)	Se detectó al menos una variante de importancia desconocida en un gen analizado. Una variante de importancia desconocida es un cambio genético, pero se desconoce si causa un riesgo mayor de desarrollar cáncer o no.
Reclasificación	POSIBLE	La recopilación de información sobre una variante de importancia desconocida es un proceso en curso, por lo que es posible que su resultado se comprenda mejor en el futuro. El proveedor de atención médica que ordenó la prueba le informará si surge información nueva disponible sobre la variante de importancia desconocida.
Riesgo de cáncer	VARÍA	Aunque el resultado de la prueba genética fue variante de importancia desconocida (VUS), usted y sus familiares pueden presentar un riesgo mayor de desarrollar cáncer sobre la base de otros factores, incluidos sus antecedentes médicos o familiares. Su proveedor de atención médica puede ayudarlo a conocer más sobre este tema.
Manejo del riesgo	VARÍA	Las decisiones sobre el manejo del riesgo son muy personales y dependen de muchos factores. Consulte a su médico sobre qué opciones, si hubiera alguna, pueden ser convenientes para usted.
Familiares	PRUEBAS ADICIONALES POSIBLES	Determinados familiares pueden ser aptos para las pruebas genéticas a través de nuestro Programa de Estudios de Antecedentes Familiares. En algunos casos, esto puede ayudar a comprender su resultado. Si usted y sus familiares están interesados en este programa, hable con su proveedor de atención médica.
Próximos pasos	HABLAR	Se recomienda que se mantenga en contacto con su proveedor de atención médica con regularidad por posible información nueva sobre su resultado.
Buscar ayuda	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> • Sitio de Ambry sobre cáncer hereditario para familias patients.ambrygen.com/cancer • American Cancer Society cancer.org • Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) ginahelp.org • National Society of Genetic Counselors nsgc.org • Canadian Association of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Consulte esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer cambia constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre el resultado de la prueba genética, recomendaciones médicas, opciones de pruebas genéticas o tratamientos potenciales con el tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse o interpretarse como asesoramiento médico.

Comprender el resultado de variante de importancia desconocida (VUS) de la prueba genética de cáncer hereditario

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA

MUTACIÓN PATOGENICA (RESULTADO DE LA PRUEBA: POSITIVO)	Contiene suficiente evidencia que demuestra que puede causar una enfermedad.
VARIANTE, PROBABLEMENTE PATOGENICA (RESULTADO DE LA PRUEBA: POSITIVO, VLP)	Evidencia convincente que sugiere que causa una enfermedad.
VARIANTE DE IMPORTANCIA DESCONOCIDA (VUS)	Evidencia limitada o contrapuesta que sugiere que puede causar una enfermedad.
VARIANTE, PROBABLEMENTE BENIGNA (RESULTADO DE LA PRUEBA: NEGATIVO, VLB)	Evidencia convincente que sugiere que no causa una enfermedad.
BENIGNA (RESULTADO DE LA PRUEBA: NEGATIVO)	Contiene suficiente evidencia que demuestra que no causa una enfermedad.

1. ¿Encontrar una VUS en la prueba genética modifica las recomendaciones para el tratamiento médico?

Por definición, no se ha demostrado que las VUS aumenten el riesgo de una persona de padecer una enfermedad o que sean la causa de una enfermedad hereditaria. Las recomendaciones médicas deberían basarse en los antecedentes personales o familiares de una enfermedad específica.

2. ¿Qué porcentaje de las VUS es reclasificado?

De las VUS que son reclasificadas, la gran mayoría serán reclasificadas como VLB o benignas, aunque muchas VUS no serán reclasificadas por falta de información adicional. Solo un pequeño porcentaje de las VUS serán finalmente reclasificadas como VLP o patogénicas.

3. ¿Cuánto se tarda en reclasificar una VUS?

Esto depende de varios factores:

- Con qué frecuencia se encuentra la VUS en personas (las variantes poco frecuentes pueden tardar más en reclasificar)
- Cuán frecuente es la enfermedad en la población general y cuán estrecha es la vinculación entre el gen y la enfermedad
- La participación de ciertas familias con la VUS en nuestro Programa de Estudios de Antecedentes Familiares.
- Elegibilidad para pruebas genéticas especializadas adicionales por parte del laboratorio Translational Genomics de Ambry's (ATG).
- Cantidad de investigación activa actual sobre un gen o una VUS en particular

4. ¿Quién recibe una notificación en caso de que una VUS sea reclasificada?

Cuando se dispone de suficiente evidencia como para provocar un cambio significativo, Ambry intentará por todos los medios enviar alertas de reclasificación para las VUS que se reclasifiquen a los proveedores de atención médica.

5. ¿Qué es el Programa de Estudios de Antecedentes Familiares de Ambry y por qué vale la pena participar?

Nuestro Programa de Estudios de Antecedentes Familiares y el laboratorio ATG incluyen pruebas de seguimiento para usted y determinados miembros de su familia después de que se haya encontrado una VUS. Estos estudios pueden ser beneficiosos si muchos miembros de la familia (especialmente aquellos con la enfermedad) están dispuestos a participar. Para más información, visite nuestro sitio web del Programa de Estudios de Antecedentes Familiares o del laboratorio ATG.

6. ¿Ambry realiza estudios familiares para VUS en todos los genes?

No todos los genes se adaptan para estudios familiares. Para saber si la VUS califica para un estudio familiar, comuníquese a FamilyStudies@ambrygen.com

7. ¿Con qué frecuencia Ambry verifica si hay nueva información sobre una VUS?

Ambry evalúa de forma periódica la información y las pruebas emergentes relacionadas con una variante específica. Se alienta a los proveedores de atención médica a comunicarse una vez por año con Ambry Genetics al +1.866.262.7943, a fin de solicitar la evaluación más actual para una variante en particular.