

Comprender el resultado positivo de la prueba genética *ATM*

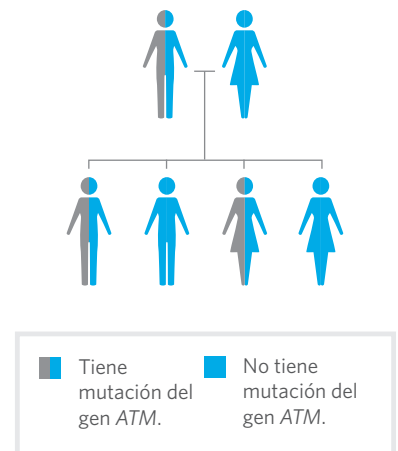
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA **MUTACIÓN PATOGENICA O VARIANTE, PROBABLEMENTE PATOGENICA**

4 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>ATM</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>ATM</i> .
2	Riesgos de cáncer	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama femenino, cáncer de páncreas y, posiblemente, otros tipos de cáncer.
3	¿Qué puede hacer?	Existen opciones de manejo del riesgo para detectar el cáncer en una etapa temprana o reducir el riesgo de desarrollar cáncer. Es importante que hable sobre estas opciones con su médico y decida respecto del plan que mejor maneje los riesgos de desarrollar cáncer.
4	Familia	Los miembros de su familia también pueden estar en riesgo; pueden someterse a una prueba de la mutación del gen <i>ATM</i> que se identificó en su caso.

Mutaciones del gen *ATM* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del gen *ATM* a sus hijos. La imagen de la derecha muestra que tanto los hombres como las mujeres pueden portar y transmitir estas mutaciones.



Comprender el resultado positivo de la prueba genética *ATM*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATOGENICA O VARIANTE, PROBABLEMENTE PATOGENICA

Resultado	MUTACIÓN	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica (un cambio en el gen causante de enfermedad, similar a un error de ortografía) o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>ATM</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<i>ATM</i>	Todos tenemos dos copias del gen <i>ATM</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>ATM</i> pueden aumentar la probabilidad de que usted desarrolle ciertos tipos de cáncer a lo largo de la vida.
Riesgos de cáncer	AUMENTO	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama femenino (alrededor de 2 a 4 veces más alta que para la mujer promedio), cáncer de páncreas, cáncer de próstata y, posiblemente, otros tipos de cáncer. Algunas mutaciones específicas del gen <i>ATM</i> pueden provocar mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama femenino (hasta un 52-69 %).
Otras inquietudes médicas	PUEDEN ESTAR PRESENTES	Las personas con mutaciones del gen <i>ATM</i> pueden tener un riesgo mayor (25 %) de tener un hijo con ataxia-telangiectasia, pero solo si su pareja también porta una mutación del gen <i>ATM</i> . La ataxia telangiectasia es una enfermedad poco frecuente que puede causar un agrandamiento de los vasos sanguíneos debajo de la piel (telangiectasias), movimientos descoordinados y otros síntomas neurológicos.
Opciones de manejo	PARA MUJERES	Las opciones de prevención y detección temprana para mujeres pueden incluir: examen de las mamas, mamografía, resonancia magnética de las mamas y opciones de cirugía preventiva. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de manejo	PARA HOMBRES Y MUJERES	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana pueden incluir exámenes de detección de cáncer de páncreas y otros tipos de cáncer. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Manejo del riesgo	VARÍA	Las decisiones sobre el manejo del riesgo son muy personales y la mejor opción depende de muchos factores. Los exámenes de detección por lo general comienzan más temprano que en la población general y, a menudo, se realizan con mayor frecuencia. Es importante que hable sobre estas opciones con su médico.
Familiares	LA PROBABILIDAD ES 50/50	Sus familiares cercanos (como sus padres, hermanos, hijos) tienen una probabilidad aleatoria de 50/50 de heredar la mutación del gen <i>ATM</i> que usted porta, y otros familiares (como sus tíos y primos) también pueden heredarlo. Sus familiares pueden someterse a una prueba para esta misma mutación. En función de los antecedentes familiares, aquellos que NO la tienen pueden no tener una probabilidad mayor (superior a la de la población general) de desarrollar cáncer.
Próximos pasos	HABLAR	Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que ellos puedan conocer más y hablar al respecto con sus proveedores de atención médica.
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▪ FORCE facingourrisk.org▪ Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) ginahelp.org▪ National Society of Genetic Counselors nsgc.org▪ Canadian Society of Genetic Counsellors cagc-accg.ca

Consulte esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer está evolucionando constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre su resultado de *ATM*, recomendaciones médicas 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.