

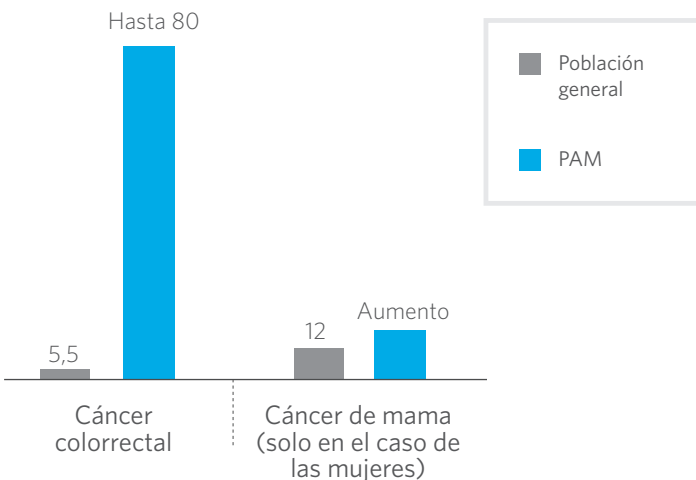
Comprender el resultado positivo de la prueba genética *MUTYH*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON DOS MUTACIONES PATOGENÉTICAS O VARIANTES PROBABLEMENTE PATOGENÉTICAS

5 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>MUTYH</i>	La prueba muestra que tiene dos mutaciones patogénicas o variantes que son probablemente patogénicas en el gen <i>MUTYH</i> .
2	Poliposis asociada a <i>MUTYH</i> (PAM)	Las personas con dos mutaciones en el gen <i>MUTYH</i> tienen poliposis asociada a <i>MUTYH</i> , también conocida como PAM.
3	Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar pólipos gastrointestinales, cáncer colorrectal, cáncer de mama femenino, y, posiblemente, otros tipos de cáncer.
4	¿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.
5	Familia	Los miembros de su familia también pueden estar en riesgo; pueden someterse a una prueba de las mutaciones del gen <i>MUTYH</i> que se identificaron en su caso.

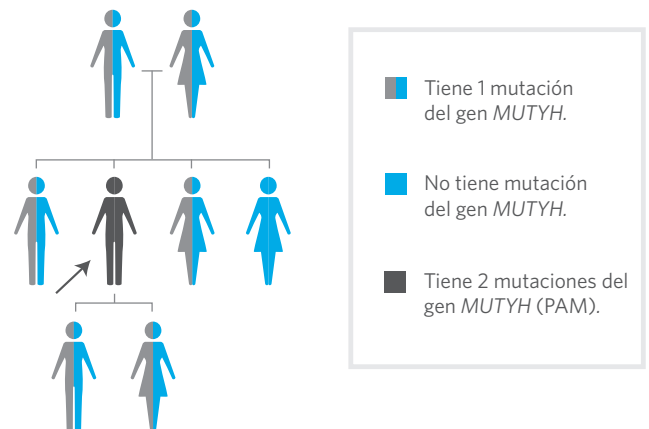
Riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida con PAM (%)*



*Los riesgos de cáncer mencionados anteriormente representan el rango típico para personas con una mutación en este gen. En el informe de resultados, se le informará sobre los riesgos de desarrollar cáncer específicos para la mutación que se halló en su caso, si estuvieran disponibles.

Mutaciones del gen *MUTYH* en la familia

Usted tiene dos mutaciones del gen *MUTYH*, por lo tanto, cualquiera de sus hijos heredará solo una. Sus hijos no tienen riesgo de tener PAM, excepto que su pareja también tenga al menos una mutación del gen *MUTYH*. Cada uno de sus padres es portador de al menos una mutación del gen *MUTYH*. Esto significa que sus hermanos tienen un 25 % de probabilidades de tener PAM, un 50 % de probabilidades de heredar una mutación del gen *MUTYH*, y un 25 % de probabilidades de no heredar ninguna mutación del gen *MUTYH*. 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 *MUTYH*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON DOS MUTACIONES PATOGENICAS O VARIANTES PROBABLEMENTE PATOGENICAS

Resultado	MUTACIONES	La prueba muestra que tiene dos mutaciones patogénicas (causantes de enfermedad) (un cambio en el gen causante de enfermedad, similar a un error de ortografía) o variantes que son probablemente patogénicas en el gen <i>MUTYH</i> , lo cual se denomina resultado "bialélico". Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<i>MUTYH</i>	Todos tenemos dos copias del gen <i>MUTYH</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Esto significa que usted heredó una de las mutaciones de cada uno de sus padres. Tener dos mutaciones en el gen <i>MUTYH</i> está asociado con un mayor riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida.
Enfermedad	PAM	Las personas con dos mutaciones en el gen <i>MUTYH</i> tienen poliposis asociada a <i>MUTYH</i> , también conocida como PAM.
Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	AUMENTO	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar pólipos gastrointestinales, cáncer colorrectal (hasta un 80 % de riesgo a lo largo de la vida), cáncer de mama femenino (levemente mayor), y, posiblemente, otros tipos de cáncer de duodeno, estómago y endometrio (útero).
Opciones de manejo	PARA MUJERES	Las opciones de prevención y detección temprana para mujeres dependen de sus antecedentes familiares de cáncer y pueden incluir exámenes de las mamas adicionales. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de manejo	PARA HOMBRES Y MUJERES	Las opciones de prevención y detección temprana tanto para mujeres como para hombres pueden incluir: colonoscopías, endoscopías, otros exámenes por imágenes y opciones de cirugía para reducir los riesgos. 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 25 - 50 %.	Cada uno de sus padres es portador de al menos una mutación del gen <i>MUTYH</i> . Dado que usted tiene dos mutaciones del gen <i>MUTYH</i> (una de cada uno de sus padres), cada uno de sus hijos tendrá una sola, y se dice que son portadores de PAM. Si su pareja fuera portadora de 1 mutación del gen <i>MUTYH</i> , cada uno de sus hijos tendría un 50 % de probabilidades de tener PAM (tener 2 mutaciones del gen <i>MUTYH</i>). Sus hermanos tienen un 25 % de probabilidades de tener PAM y un 50 % de probabilidades de ser portadores. Otros miembros de la familia (como tíos, primos) también pueden ser portadores. Hable con su proveedor de atención médica para saber si otros miembros de su familia pueden beneficiarse de la prueba genética.
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• Hereditary Colon Cancer Foundation hcctakesguts.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 está evolucionando constantemente, por lo que pueden estar disponibles actualizaciones sobre su resultado de *MUTYH*, 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.