

Comprender el resultado positivo de la prueba genética *NF1*

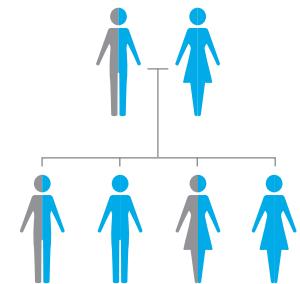
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA **MUTACIÓN PATOGENICA O VARIANTE, PROBABLEMENTE PATOGENICA**

5 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>NF1</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patológica o variante que es probablemente patológica en el gen <i>NF1</i> .
2	Neurofibromatosis tipo 1	Las personas con mutaciones del gen <i>NF1</i> tienen neurofibromatosis tipo 1 (NF1).
3	Riesgos de cáncer	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar 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 la mutación del gen <i>NF1</i> que se encontró en su caso.

Mutaciones del gen *NF1* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación genética del *NF1* a sus hijos. La imagen de la derecha muestra que tanto los hombres como las mujeres pueden portar y transmitir estas mutaciones.



■ Tiene mutación del gen *NF1*. ■ No tiene mutación del gen *NF1*.

Comprender el resultado positivo de la prueba genética *NF1*

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

Resultado	MUTACIÓN	La prueba muestra que tiene una mutación patológica (un cambio que causa enfermedades en el gen, similar a un error de ortografía) o variante que es probablemente patológica en el gen <i>NF1</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<i>NF1</i>	Todos tenemos dos copias del gen <i>NF1</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>NF1</i> pueden aumentar la probabilidad de que usted desarrolle ciertos tipos de cáncer a lo largo de la vida y están asociadas con otros problemas médicos (no relacionados con el cáncer).
Enfermedad	NF1	Las personas con mutaciones del gen <i>NF1</i> tienen neurofibromatosis tipo 1 (NF1).
Riesgos de tumor	AUMENTO	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama femenino (riesgo de 3 a 5 veces mayor; el mayor riesgo es para las mujeres menores de 50 años), tumores de cerebro, tumores del estroma gastrointestinal (TEGI), leucemia y tumores específicos llamados paragangliomas y feocromocitomas.
Otras inquietudes médicas	PUEDEN ESTAR PRESENTES	Muchas personas también tienen signos no cancerosos de NF1, que pueden incluir: <ul style="list-style-type: none">• Manchas café-au-lait (manchas oscuras en la piel)• Pecas en axilas o ingle• Crecimientos no cancerígenos: neurofibromas (en los nervios) o gliomas (en el nervio óptico o en el cerebro)• Nódulos de Lisch (marcas/pequeños crecimientos benignos del iris del ojo)• Displasia esquelética (agrandamiento o anomalías de ciertos huesos)• Discapacidad de comportamiento o aprendizaje
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	Un proveedor de atención médica especializado en NF1 debe monitorear otros síntomas de NF1.
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>NF1</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 y características de NF1.
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• Children's Tumor Foundation ctf.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 *NF1*, 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.