

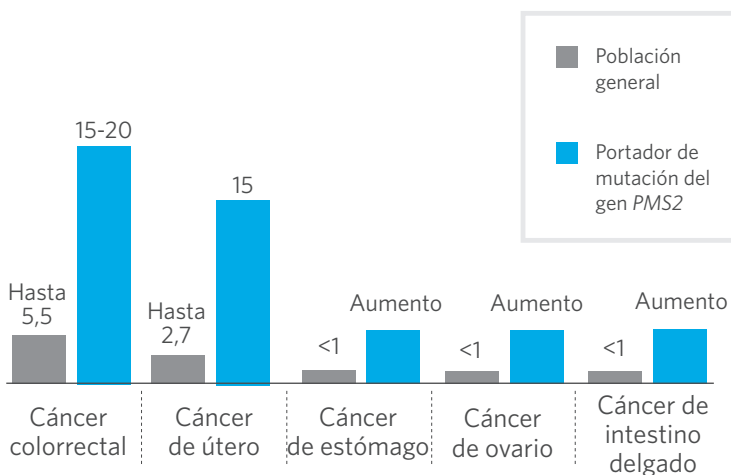
Comprender el resultado positivo de la prueba genética *PMS2*

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

5 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>PMS2</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>PMS2</i> .
2	Síndrome de Lynch	Las personas con mutaciones del gen <i>PMS2</i> sufren del síndrome de Lynch, anteriormente conocido como cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP).
3	Riesgos de cáncer	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer colorrectal, de endometrio/útero, de estómago, de ovario, de intestino delgado y 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>PMS2</i> que se identificó en su caso.

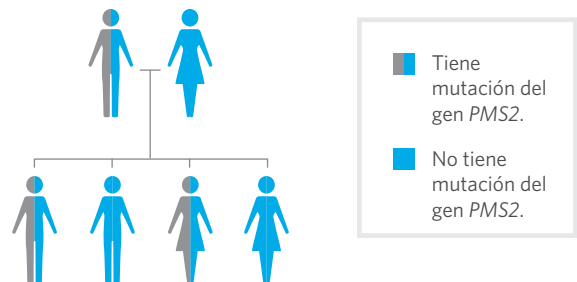
Mutación del gen *PMS2*: riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida (%)*



*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 *PMS2* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del gen *PMS2* a sus hijos. La siguiente imagen muestra que tanto los hombres como las mujeres pueden portar y transmitir estas mutaciones.



Comprender el resultado positivo de la prueba genética *PMS2*

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

Resultado	MUTACIÓN	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica (un cambio que causa enfermedades en el gen, similar a un error de ortografía) o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>PMS2</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<i>PMS2</i>	Todos tenemos dos copias del gen <i>PMS2</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>PMS2</i> pueden aumentar la probabilidad de que usted desarrolle ciertos tipos de cáncer a lo largo de la vida.
Enfermedad	SÍNDROME DE LYNCH	Las personas con mutaciones del gen <i>PMS2</i> sufren del síndrome de Lynch, anteriormente conocido como cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP).
Riesgos de cáncer	AUMENTO	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer colorrectal y de endometrio/útero. También puede tener mayor riesgo de desarrollar cáncer de estómago, de ovario, de intestino delgado, del tracto hepatobiliar, del tracto urinario superior, cerebral, sebáceo y, posiblemente, otros tipos de cáncer como el cáncer de próstata.
Opciones de exámenes de detección	PARA MUJERES	Las opciones de prevención y detección temprana del cáncer de útero o de ovario pueden incluir: biopsias endometriales aleatorias, ecografías transvaginales, un análisis de sangre CA-125 y opciones de cirugía preventiva. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de exámenes de detección	PARA HOMBRES Y MUJERES	Las opciones de prevención y detección temprana para hombres y mujeres pueden incluir: colonoscopia, endoscopia digestiva alta y urianálisis (un análisis de orina). 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>PMS2</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• Hereditary Colon Cancer Foundation hcctakesguts.org• I Have Lynch Syndrome ihavelynchsyndrome.com• Lynch Syndrome International lynchcancers.com• 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• The HEROIC patient registry aliveandkickn.org

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 *PMS2*, 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.