

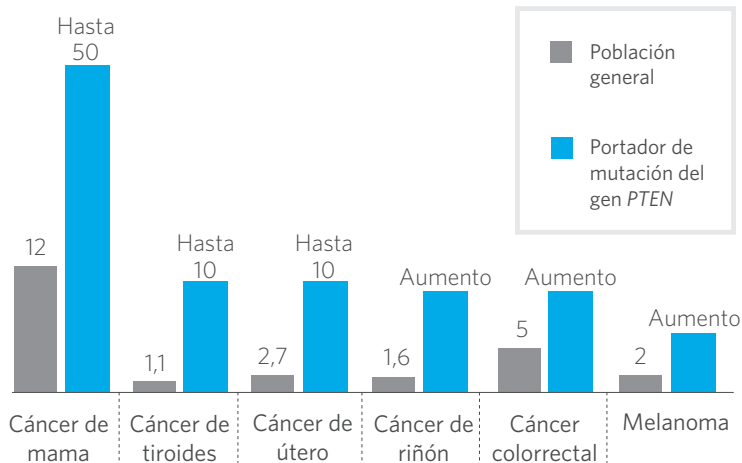
Comprender el resultado positivo de la prueba genética *PTEN*

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

5 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>PTEN</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>PTEN</i> .
2	Síndrome tumoral hamartomatoso asociado a <i>PTEN</i> (PHTS)	Las personas con mutaciones del gen <i>PTEN</i> tienen el síndrome tumoral hamartomatoso asociado a <i>PTEN</i> (PHTS). Existen numerosos síndromes que forman parte del PHTS, y el síndrome de Cowden es uno de ellos.
3	Riesgos de cáncer	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama femenino, cáncer de tiroides, de útero, de riñón, colorrectal 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>PTEN</i> que se identificó en su caso.

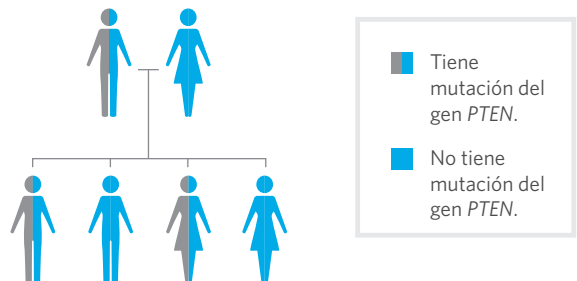
Mutación del gen *PTEN*: riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida (%)*



*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. Investigaciones recientes sugieren que existe un mayor riesgo de desarrollar cáncer de riñón, colorrectal y melanoma, aunque estos riesgos aún no se han definido bien.

Mutaciones del gen *PTEN* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del gen *PTEN* 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 *PTEN*

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>PTEN</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<i>PTEN</i>	Todos tenemos dos copias del gen <i>PTEN</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>PTEN</i> pueden aumentar la probabilidad de que usted desarrolle ciertos tipos de tumores benignos (no cancerosos) y cancerosos a lo largo de la vida.
Enfermedad	PHTS	Las personas con mutaciones del gen <i>PTEN</i> tienen el síndrome tumoral hamartomatoso asociado a <i>PTEN</i> . Existen numerosos síndromes que forman parte del PHTS, y el síndrome de Cowden es uno de ellos.
Riesgos de cáncer	AUMENTO	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama femenino, cáncer de tiroides, de útero, de riñón, colorrectal, melanoma y, posiblemente, otros tipos de cáncer.
Otras inquietudes médicas	PUEDEN ESTAR PRESENTES	Las personas con mutaciones del gen <i>PTEN</i> pueden tener otras afecciones médicas, entre las que se incluyen las siguientes: <ul style="list-style-type: none">• La cabeza de mayor tamaño• Pólipos colorrectales (proliferaciones no cancerosas)• Lipomas (tumoración adiposa bajo la piel)• Otros bultos o tumoraciones no cancerosas• Autismo
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, biopsia endometrial o ecografía endometrial 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 para hombres y mujeres pueden incluir: examen y ecografía de tiroides, ecografía de riñón, colonoscopia y otras opciones en función de sus antecedentes personales y familiares. 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>PTEN</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• Cleveland Clinic's "The PTEN Study" lerner.ccf.org/gmi/research/pten.php• 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 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 *PTEN*, 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.