

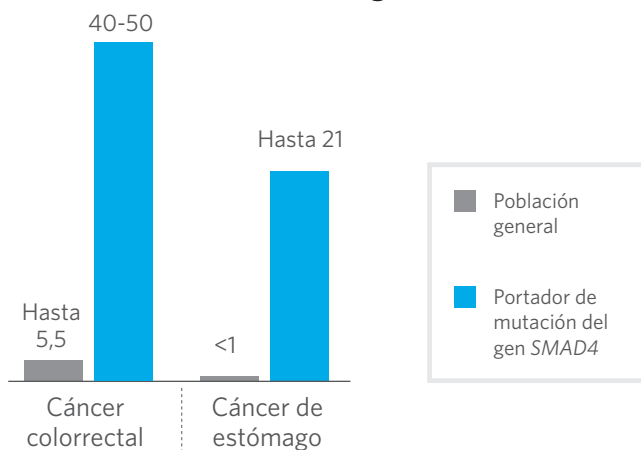
## Comprender el resultado positivo de la prueba genética *SMAD4*

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

#### 5 COSAS QUE DEBE SABER

1	Mutación del gen <i>SMAD4</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patológica o variante que es probablemente patológica en el gen <i>SMAD4</i> .
2	Síndrome de poliposis juvenil	Las personas con mutaciones del gen <i>SMAD4</i> sufren del síndrome de poliposis juvenil (SPJ).
3	Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar pólipos gastrointestinales no cancerosos, cáncer colorrectal y posiblemente cáncer de estómago. Asimismo, puede tener riesgo de sufrir telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) y las características asociadas.
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>SMAD4</i> que se encontró en su caso.

#### Mutación del gen *SMAD4*: riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida (%)\*



#### Mutaciones del gen *SMAD4* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del gen *SMAD4* a sus hijos. La siguiente imagen muestra que tanto los hombres como las mujeres pueden portar y transmitir estas mutaciones.



\*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.

# Comprender el resultado positivo de la prueba genética *SMAD4*

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

Resultado	<b>MUTACIÓN</b>	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>SMAD4</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<b><i>SMAD4</i></b>	Todos tenemos dos copias del gen <i>SMAD4</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>SMAD4</i> están asociadas con una mayor probabilidad de desarrollar cáncer, pólipos gastrointestinales y posiblemente características de THH.
Enfermedad	<b>SÍNDROME DE POLIPOSIS JUVENIL</b>	Las personas con una mutación del gen <i>SMAD4</i> sufren del síndrome de poliposis juvenil (SPJ).
Riesgos de cáncer	<b>AUMENTO</b>	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar múltiples pólipos gastrointestinales, cáncer colorrectal y posiblemente cáncer de estómago, si tiene pólipos estomacales.
Otras inquietudes médicas	<b>PUEDEN ESTAR PRESENTES</b>	Aquellos que tengan SPJ también pueden tener telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH). Esto puede incluir malformaciones de las arterias o venas, sangrado nasal frecuente o telangiectasia (pequeñas concentraciones de vasos sanguíneos), que pueden ser visibles debajo de la piel. Aquellas personas con THH también pueden sufrir riesgo de desgarro (diseción) o expansión (dilación) de la aorta, el vaso sanguíneo grande que sale desde el corazón.
Opciones de manejo	<b>PARA HOMBRES Y MUJERES</b>	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana para mujeres y hombres pueden incluir: colonoscopia, endoscopia superior y detección de malformaciones en las arterias o venas. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Manejo del riesgo	<b>VARÍA</b>	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	<b>LA PROBABILIDAD ES 50/50</b>	Sus familiares cercanos (como sus padres, hermanos, hijos) tienen una probabilidad aleatoria de 50/50 de heredar la mutación del gen <i>SMAD4</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 a lo largo de la vida.
Próximos pasos	<b>HABLAR</b>	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	<b>RECURSOS</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▪ Sitio de Ambry sobre cáncer hereditario para familias <a href="https://patients.ambrygen.com/cancer">patients.ambrygen.com/cancer</a></li><li>▪ Hereditary Colon Cancer Foundation <a href="https://hcctakesguts.org">hcctakesguts.org</a></li><li>▪ Ley de no discriminación por información genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) <a href="https://ginahelp.org">ginahelp.org</a></li><li>▪ National Society of Genetic Counselors <a href="https://nsgc.org">nsgc.org</a></li><li>▪ Canadian Association of Genetic Counsellors <a href="https://cagc-accg.ca">cagc-accg.ca</a></li></ul>

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 *SMAD4*, 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.