

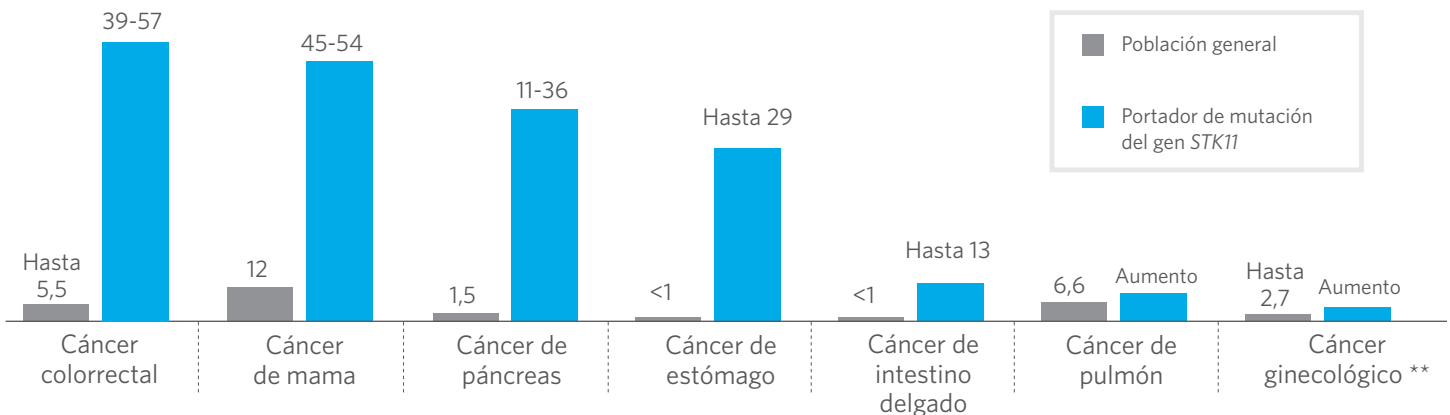
Comprender el resultado positivo de la prueba genética *STK11*

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

5 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>STK11</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>STK11</i> .
2	Síndrome de Peutz-Jeghers	Las personas con mutaciones del gen <i>STK11</i> sufren del síndrome de Peutz-Jeghers (PJS).
3	Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar pólipos gastrointestinales no cancerosos, y cáncer como el colorrectal, de mama, de estómago, de intestino delgado, de páncreas 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>STK11</i> que se identificó en su caso.

Mutación del gen *STK11*: riesgo de desarrollar cáncer a lo largo de la vida (%)*

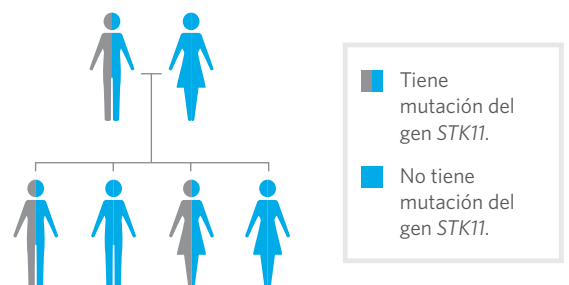


*Los riesgos de cáncer mencionados anteriormente representan el rango típico para personas con una mutación en este gen. En el informe de resultados, se le informará sobre los riesgos de desarrollar cáncer específicos para la mutación que se halló en su caso, si estuvieran disponibles.

** Tipos de cáncer ginecológico incluido el de ovario (tumores de los cordones sexuales con túbulos anulares), cervical (adenoma maligno), y posiblemente de útero.

Mutaciones del gen *STK11* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del gen *STK11* a sus hijos. 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 *STK11*

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>STK11</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<i>STK11</i>	Todos tenemos dos copias del gen <i>STK11</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>STK11</i> están asociadas con una mayor probabilidad de desarrollar cáncer.
Enfermedad	SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS	Las personas con una mutación del gen <i>STK11</i> sufren del síndrome de Peutz-Jeghers (PJS).
Riesgos de cáncer	AUMENTO	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar cáncer colorrectal, de mama, de estómago, de intestino delgado, de páncreas, de pulmón, cervical (adenoma maligno), gonadal (específicamente tumores de ovario mucinosos, tumores de los cordones sexuales con túbulos anulares y tumores de células de Sertoli en los hombres), y posiblemente cáncer de útero.
Otras inquietudes médicas	PUEDEN ESTAR PRESENTES	Aquellas personas con PJS pueden tener otros problemas médicos no cancerosos que pueden incluir pólipos hamartomatosos gastrointestinales, Intususcepción (que puede causar que se bloqueen los intestinos), y pigmentación mucocutánea (manchas de azul oscuro a marrón oscuro alrededor de áreas como la boca, los ojos y las fosas nasales).
Opciones de manejo	PARA MUJERES	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana para mujeres pueden incluir: examen de las mamas, mamografía, resonancia magnética de las mamas, además de examen pélvico, citología vaginal anual y ecografía transvaginal. Consulte a su médico sobre qué opciones pueden ser convenientes para usted.
Opciones de manejo	PARA HOMBRES	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana para hombres pueden incluir examen testicular anual. Pregunte a su médico si esta opción es conveniente para usted.
Opciones de manejo	PARA HOMBRES Y MUJERES	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana para mujeres y hombres pueden incluir: colonoscopia, endoscopia superior y examen de detección del intestino delgado y del páncreas. 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>STK11</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	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• FORCE facingourrisk.org• 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 *STK11*, 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.