

## Comprender el resultado positivo de la prueba genética *TP53*

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

### 5 cosas que debe saber

1	Mutación del gen <i>TP53</i>	La prueba muestra que tiene una mutación patogénica o variante que es probablemente patogénica en el gen <i>TP53</i> .
2	Síndrome de Li-Fraumeni	Las personas con mutaciones del gen <i>TP53</i> sufren del síndrome de Li-Fraumeni (SLF). A menudo se llama al gen <i>TP53</i> por su antiguo nombre "p53".
3	Riesgos de cáncer	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar sarcoma de tejidos blandos, osteosarcoma, cáncer de mama femenino, tumores cerebrales, carcinoma corticosuprarrenal (CAC), leucemia y, potencialmente, 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>TP53</i> que se identificó en su caso.

### Mutaciones del gen *TP53* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del gen *TP53* 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 *TP53*

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

Resultado	<b>MUTACIÓN</b>	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>TP53</i> . Ambos resultados deben considerarse positivos.
Gen	<b><i>TP53</i></b>	Todos tenemos dos copias del gen <i>TP53</i> , que heredamos de forma aleatoria de cada uno de nuestros padres. Las mutaciones en una copia del gen <i>TP53</i> pueden aumentar la probabilidad de que usted desarrolle ciertos tipos de cáncer a lo largo de la vida.
Enfermedad	<b>SLF</b>	Las personas con mutaciones del gen <i>TP53</i> sufren del síndrome de Li-Fraumeni (SLF).
Riesgos de cáncer	<b>AUMENTO</b>	Usted tiene mayor probabilidad de desarrollar sarcoma de tejidos blandos, osteosarcoma, cáncer de mama femenino, tumores cerebrales, carcinoma corticosuprarrenal (CAC), leucemia y, potencialmente, otros tipos de cáncer como el cáncer de próstata. La probabilidad de desarrollar cáncer a lo largo de la vida puede ser mayor al 90 %.
Otras inquietudes médicas	<b>RADIACIÓN</b>	Se recomienda evitar la exposición a la radioterapia, cuando sea posible, con el fin de reducir el riesgo de cáncer inducido por radiación.
Opciones de manejo	<b>PARA MUJERES</b>	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	<b>PARA HOMBRES Y MUJERES</b>	Las opciones de exámenes de detección y detección temprana para hombres y mujeres pueden incluir: examen físico integral, resonancia magnética rápida de cuerpo entero, colonoscopia u 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	<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>TP53</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	<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>• FORCE <a href="https://facingourrisk.org">facingourrisk.org</a></li><li>• Li-Fraumeni Syndrome Association <a href="https://lfsassociation.org">lfsassociation.org</a></li><li>• Living LFS <a href="https://livinglfs.blogspot.com">livinglfs.blogspot.com</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 *TP53*, 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.