



Qué significa el resultado de su prueba genética

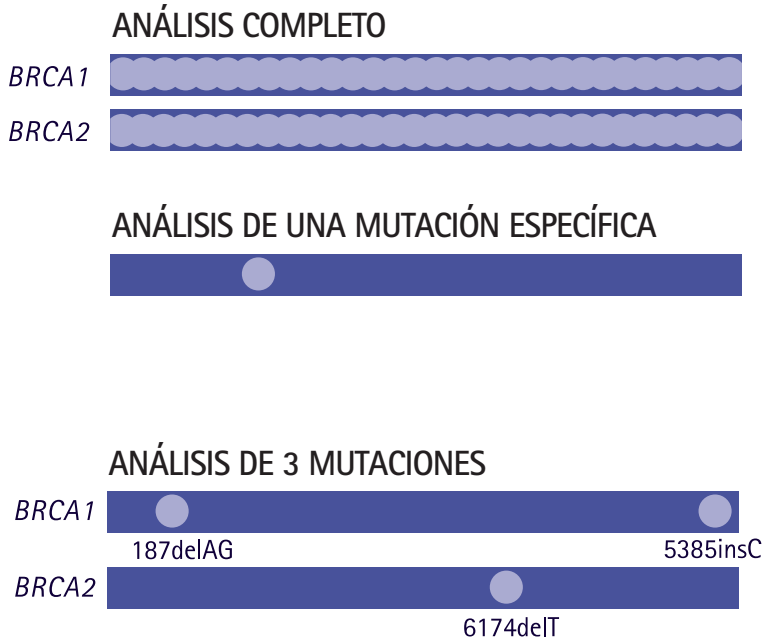
Positivo para una mutación deletérea
o presuntamente deletérea

BRACAnalysis®

Esta guía tiene como objetivo ayudarle a entender el resultado de su prueba genética y lo mejor es que la analice con su proveedor de atención médica. Por favor revise la copia para el paciente del resultado de su prueba o comuníquese con el proveedor de atención médica que le indicó la prueba para verificar que el resultado concuerde con la siguiente información. Si el resultado de su prueba no concuerda, por favor ignore este folleto y comuníquese con su proveedor de atención médica.

El resultado de su prueba genética (marque las casillas apropiadas a continuación)

LA PRUEBA GENÉTICA QUE SE LE HIZO



- BRACAnalysis® completo:**
Análisis de la secuencia completa y de las grandes reorganizaciones de los genes *BRCA1* y *BRCA2*.
- BRACAnalysis de una mutación específica:**
Análisis específico a una mutación para las personas en cuyas familias se identificó anteriormente una mutación en *BRCA1* o *BRCA2*.
- BRACAnalysis de 3 mutaciones:**
Análisis de las tres mutaciones más comunes de los genes *BRCA1* y *BRCA2* en la población de ascendencia judía asquenazí.

RESULTADO DE SU PRUEBA

- Positivo para una mutación deletérea
- Variante genética, se sospecha que es deletérea

Aspectos generales del resultado de su prueba

Las mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* son causa de la mayoría de los casos de cáncer hereditario de mama y de ovario, un síndrome que incluye varios tipos de cáncer, principalmente de mama y de ovario.

- Usted tiene una mutación o alteración en los genes *BRCA1* o *BRCA2*.
- Usted tiene el síndrome hereditario de cáncer de mama y de ovario.
- El síndrome hereditario de cáncer de mama y de ovario aumenta el riesgo de varios tipos de cáncer, principalmente de mama y de ovario.
- El riesgo de presentar estos tipos de cáncer es menos del 100% de manera que no todas las personas que tienen el síndrome de cáncer hereditario de mama y de ovario tendrán cáncer.

Sus riesgos de cáncer

Tener una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* aumenta el riesgo de ciertos tipos de cáncer. Si ya se le ha diagnosticado cáncer, usted tiene un mayor riesgo de desarrollar otro tipo de cáncer.

Si NO ha tenido cáncer de mama o de ovario	Portador de la mutación	Población general
Cáncer de mama antes de los 50 años	33-50%	2%
Cáncer de mama antes de los 70 años	56-87%	7%
Cáncer de ovario antes de los 70 años	27-44%	menos del 2%
Cáncer de mama en hombres antes de los 70 años	6%	.05%

Si HA tenido cáncer de mama o de ovario	Portador de la mutación	Población general
Cáncer de ovario	15%	no disponible
Cáncer de mama después de 5 años	27%	3.5%
Cáncer de mama antes de los 70 años	64%	11%

Otros riesgos de cáncer*	Portador de la mutación	Población general
Cáncer de próstata antes de los 80 años	20%	15%
Cáncer de páncreas antes de los 80 años	2-4%	menos del 1%

* Hay menos información disponible sobre los riesgos de éstos y otros tipos de cáncer que sobre el de mama y de ovario.

Notas/Preguntas

Cómo manejar sus riesgos

Existen opciones para la reducción del riesgo de cáncer, independientemente de que se le haya diagnosticado o no cáncer. Las siguientes son pautas para el manejo médico de las personas con resultados positivos de mutación en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Converse sobre estas opciones con los profesionales médicos apropiados para determinar cómo manejará sus riesgos de cáncer.

MAYOR VIGILANCIA

- Autoexploración mensual de las mamas, comenzando entre los 18 y los 21 años, y exploración clínica de las mamas anual o semestral, comenzando entre los 25 y los 35 años.
- Mamografía y/o resonancia magnética de las mamas comenzando entre los 25 y los 35 años.*
- Ecografía transvaginal anual o semestral con doppler a color y pruebas de detección de CA-125 para el cáncer de ovario, comenzando entre los 25 y los 35 años.*
- Seguir las pautas recomendadas para la detección de cáncer de colon en la población.

* Podría ser necesario individualizar los estudios basándose en la edad más temprana de inicio en la familia.

QUIMIOPREVENCIÓN

- Se ha demostrado que medicamentos como el tamoxifeno disminuyen el riesgo de cáncer de mama.
- Los anticonceptivos orales podrían reducir el riesgo de cáncer de ovario.

CIRUGÍA PREVENTIVA

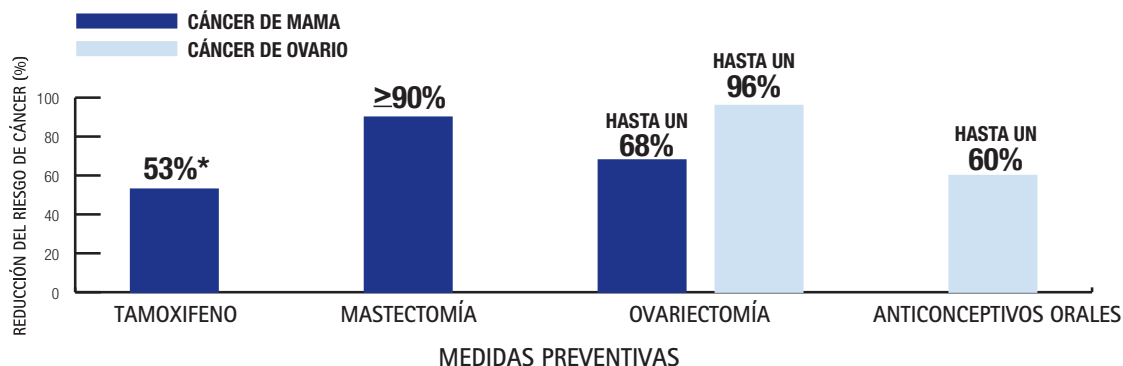
- La extirpación preventiva de las mamas (mastectomía) reduce significativamente el riesgo de cáncer de mama.
- La extirpación preventiva de los ovarios (ovariectomía) reduce significativamente el riesgo de cáncer de ovario y también el riesgo de cáncer de mama.

PARA LOS HOMBRES

- Autoexploración mensual de las mamas con regularidad.
- Exploración clínica anual de las mamas.
- Conversar con su proveedor de atención médica sobre la mamografía.
- Seguir las pautas recomendadas para la detección de cáncer de próstata y de colon en la población.

Nota: Algunas familias también tienen una mayor incidencia de tumores pancreáticos y melanoma. Considere el examen de la piel de todo el cuerpo para la detección del melanoma y protocolos experimentales para el cáncer de páncreas.

EL TRATAMIENTO PROACTIVO DEL CÁNCER REDUCE LOS RIESGOS



*EN EL CÁNCER DE MAMA CONTRALATERAL

Es una cuestión familiar

Las mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* son hereditarias. Ahora que se identificó que usted tiene una mutación:

- La probabilidad de sus parientes consanguíneos más cercanos (padres, hijos, hermanos y hermanas) de tener la misma mutación es del 50%.
- También es probable que sus parientes más lejanos (primos, tíos y tías) tengan la mutación que es hereditaria en su familia.
- En general, la mutación sólo se encuentra en el lado de su familia (paterno o materno) que tiene antecedentes de cáncer de mama y de ovario.

Se les puede ofrecer a sus parientes BRACAnalysis® de una mutación específica* para determinar si tienen la misma mutación o no.

- Es necesario que los parientes a quienes les interese someterse a las pruebas genéticas sepan cuál es la mutación específica que usted tiene. Lo mejor es que sus parientes reciban una copia del resultado de su prueba que usted puede solicitar a su proveedor de atención médica.
- El BRACAnalysis de una mutación específica cuesta mucho menos que una prueba completa y es posible que esté cubierta por el seguro.
- Si su pariente es:
 - ◆ **Positivo(a)** para la mutación, él/ella tiene mayor riesgo de cáncer asociado con mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* y se puede beneficiar con el tratamiento médico apropiado.
 - ◆ **Negativo(a)** para la mutación, él/ella tiene un riesgo promedio de cáncer y puede seguir las pautas generales recomendadas para la detección en la población

Su proveedor de atención médica le puede ayudar a determinar qué parientes deberían considerar las pruebas genéticas.

* Si se le hizo una prueba de 3 mutaciones, es posible que sus parientes necesiten la prueba de 3 mutaciones en lugar de la de una mutación específica; converse con su médico sobre esta posibilidad.

Myriad tiene recursos a su disposición para ayudarle con el resultado de su prueba genética.

- **Comuníquese con el Departamento de servicios médicos de Myriad llamando al 800-469-7423 para:**
 - ◆ Obtener respuestas a preguntas acerca del resultado de su prueba.
 - ◆ Obtener información acerca de las pruebas genéticas para sus parientes.
- **0, visite el sitio Web de Myriad para:**
 - ◆ Obtener la muestra de una carta que puede enviar a parientes que podrían necesitar pruebas genéticas en www.myriadpro.com/BRACfamilyletters.
 - ◆ Encontrar un proveedor de atención médica que pueda ofrecer pruebas genéticas a parientes en cualquier estado, busque en “Find a Doctor” (Encuentre un médico), www.mysupport360.com/find-provider/

Si necesita una copia del resultado de su prueba genética, por favor comuníquese con el proveedor de atención médica que le indicó la prueba.

Recursos adicionales

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)

Una organización para aquellas mujeres que por sus antecedentes familiares y características genéticas corren un mayor riesgo de tener cáncer de mama y de ovario, y para las familias en las que una mutación en el gen BRCA puede estar presente.

www.facingourrisk.org

866-824-7475

National Ovarian Cancer Coalition

Coalición dedicada a promover la concientización y educación sobre el cáncer de ovario entre el público en general y la comunidad médica.

www.ovarian.org

888-OVARIAN (888-682-7426)

Young Survival Coalition

Sirve como punto de contacto para mujeres de 40 años o menos con cáncer de mama. El objetivo de esta organización es educar las comunidades clave (médica, investigadora y legislativa) sobre el cáncer de mama en las mujeres jóvenes.

www.youngsurvival.org

212-206-6610

National Society of Genetic Counselors

www.nsgc.org

E-mail: nsgc@nsgc.org

312-321-6834

Myriad Genetic Laboratories, Inc.

www.MySupport360.com

800-4-MYRIAD (800-469-7423)

E-mail: helpmed@myriad.com



MySupport360.com



MYRIAD®

Myriad Genetic Laboratories, Inc.
320 Wakara Way
Salt Lake City, UT 84108
800-469-7423

Myriad, el logotipo de Myriad, BRACAnalysis, el logotipo de BRACAnalysis, MySupport360 y el logotipo de MySupport360 son marcas comerciales o marcas registradas de Myriad Genetics, Inc. en los Estados Unidos y en otras jurisdicciones.

ESTA INFORMACIÓN SE OFRECE A FIN DE AYUDAR A RESPONDER ALGUNAS DE SUS PREGUNTAS SOBRE LOS RIESGOS DE CÁNCER, LOS RIESGOS DE CÁNCER HEREDITARIO Y LAS PRUEBAS DE PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER. LA INFORMACIÓN ES DE CARÁCTER GENERAL Y SU OBJETIVO NO ES PROPORCIONAR UN ANÁLISIS DEFINITIVO DE SUS FACTORES ESPECÍFICOS DE RIESGO DE CÁNCER NI DE LOS RIESGOS DE CÁNCER HEREDITARIO. NO DEBE BASARSE EN LA INFORMACIÓN QUE SE PROPORCIONA EN ESTA GUÍA, SINO QUE DEBE CONSULTAR CON SU MÉDICO O UN PROFESIONAL CAPACITADO DE ATENCIÓN MÉDICA A FIN DE EXAMINAR ESTA INFORMACIÓN ADEMÁS DE SU ESTADO DE SALUD Y SUS FACTORES DE RIESGO INDIVIDUALES.

Los modelos se usan solo con fines ilustrativos.

© 2013, Myriad Genetic Laboratories, Inc.

BR1Spanish/05-13

BR1Positive