



INVITAE

Prueba genética para cáncer hereditario



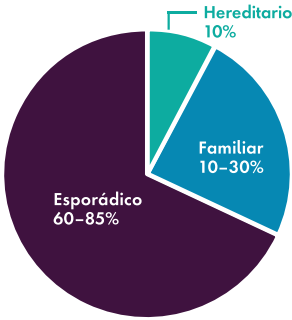
La genética del cáncer hereditario

Aproximadamente la mitad de todos los hombres y un tercio de todas las mujeres en EE. UU. desarrollarán cáncer durante su vida.

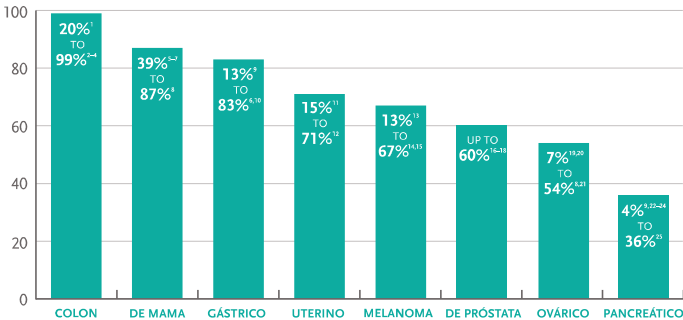
Aproximadamente del 5 % al 10 % de todos los tipos de cáncer son hereditarios. De un 10 % a un 30 % adicional tiene un familiar cercano que también tuvo cáncer, lo que sugiere un vínculo familiar aunque no se encontró un enlace hereditario específico. Además, del 60 % al 85 % de los pacientes con cáncer tienen lo que se denomina cáncer esporádico; esto significa que el cáncer no parece tener rasgos genéticos hereditarios, o que es el resultado de muchos factores diferentes.

En el **cáncer hereditario**, se transmite un mayor riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer de generación en generación a través de su genes.

Las últimas décadas han presenciado increíbles avances en el conocimiento genético, y ahora hemos identificado muchos genes relacionados con el cáncer. Si tiene una alteración en uno de estos genes, su riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer es significativamente más alto que el de la población general.



Riesgo de cáncer de por vida para personas con una alteración genética



¿Quiénes deben considerar hacerse análisis genéticos?

Los análisis genéticos pueden ser apropiados si:

- usted o alguno de sus parientes* ha tenido un cáncer poco frecuente (p. ej., de ovario, de páncreas, de mama masculino, de próstata metastásico, de mama triple negativo, medular de tiroides)
- usted o alguno de sus parientes ha tenido un cáncer de aparición temprana (p. ej., colorrectal, de endometrio [uterino] o de mama diagnosticado antes de los 50 años)
- usted o alguno de sus parientes ha tenido diagnósticos de dos cánceres distintos; puede tratarse de cáncer en dos áreas diferentes del cuerpo (p. ej., cáncer de colon y uterino) o dos cánceres individuales en el mismo órgano (p. ej., cáncer de mama bilateral)
- varios parientes de la misma rama de su familia han tenido el mismo tipo de cáncer o cánceres relacionados (p. ej., de mama/de ovario/de páncreas/de próstata o colorrectal/endometrial [uterino]/gástrico [estómago]/de ovario/pancreático)
- le han encontrado 10 o más pólipos colorrectales en las colonoscopias
- tiene ascendencia judía asquenazí por parte de padre o de madre
- tiene algún pariente que dio positivo en una variante genética relacionada con riesgo de cáncer

*Los pariente son los hermanos, hijos, padres, tíos y abuelos.

¿Cuáles son los beneficios de la prueba genética?

Saber si tiene un riesgo heredado le permite ser proactivo con respecto a su salud.



Una mayor vigilancia puede identificar un cáncer en su etapa más temprana, la más tratable.



Si lo desea, la cirugía puede reducir en gran medida el riesgo.



Determinados medicamentos pueden prevenir el desarrollo del cáncer ("quimoprevención").



La información genética puede calificarlo para participar en ensayos clínicos o estudios de investigación.

En función de sus antecedentes médicos específicos y la información sobre los integrantes de la familia con un diagnóstico de cáncer, usted y su proveedor de atención médica pueden elegir una de estas pruebas genéticas, o personalizar una de estas para su situación única.

GENES	DE MAMA Y GINECOLÓGICO	ENDÓCRINO	GASTROINTESTINAL	GENITOURINARIO	HEMATOLÓGICO	NERVIOSO SISTEMA/CEREBRO	DE PRÓSTATA	SARCOMA	DE PIEL
ATM	■		■		■		■		
BRCA1	■		■	■			■		
BRCA2	■		■	■			■		■
CDH1	■		■						
CHEK2	■	■	■	■			■		
PALB2	■		■				■		
PTEN	■	■	■	■		■			■
STK11	■		■						
TP53	■	■	■	■	■	■	■	■	■
NBN	■			■	■		■	■	
NF1	■		■		■		■	■	
APC		■	■			■		■	
AXIN2			■						
BARD1	■								
BMPR1A			■						
BRIP1	■								
CDK4									■
CDKN2A			■						■
CTNNA1			■						
DICER1	■	■		■		■		■	
EPCAM	■		■	■	■	■	■	■	
GREM1			■						
HOXB13							■		
KIT			■					■	
MEN1		■	■			■			
MLH1	■		■	■	■	■	■	■	
MSH2	■		■	■	■	■	■	■	
MSH3			■						
MSH6	■		■	■	■	■	■	■	
MUTYH			■						
NTHL1			■						
PDGFRA			■					■	
PMS2	■		■	■	■	■	■	■	
POLD1			■						
POLE			■						
RAD50	■								
RAD51C	■								
RAD51D	■						■		
SDHA		■	■					■	
SDHB		■	■	■				■	
SDHC		■	■	■				■	
SDHD		■	■					■	
SMAD4			■						
SMARCA4	■					■			
TSC1			■	■		■			
TSC2			■	■		■			
VHL		■	■	■		■			