

Riesgo de desarrollar cáncer hereditario

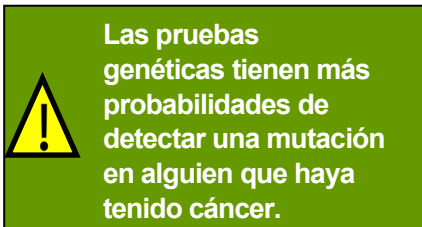
¿Quién debe hacerse las pruebas primero?

Usted pregunta sobre la prueba de genética para saber si tiene un alto riesgo de desarrollar cáncer. Se podría sorprender cuando se recomienda que alguien más de su familia se haga las pruebas primero. Esto es lo que podría pasar.

La prueba de genética no siempre detectan una mutación.

La prueba de genética pueden detectar muchos cambios (mutaciones) genéticos que implican un alto riesgo de cáncer. Sin embargo, las pruebas no siempre detectan una mutación, incluso cuando hay antecedentes de cáncer en la familia.

- Algunas mutaciones no se detectan mediante la prueba de genética estándar.
- Algunas familias tienen casos de cáncer que no son consecuencia de mutaciones en un gen con riesgo de desarrollar cáncer.
- Algunas personas no heredan la mutación que se da en su familia.



Recomendamos empezar con una persona que haya tenido cáncer.

La mejor forma de **empezar** la prueba de genética es examinar a alguien de su familia que haya tenido cáncer. Si hay una mutación genética de cáncer en su familia, es más probable que se detecte en una persona que haya tenido cáncer. Sin embargo, la prueba podría hacerse en un familiar cercano si no hay alguien con cáncer disponible para hacerse la prueba. Un especialista genético puede ayudar a identificar a la persona con mayor probabilidad de tener una mutación genética en su familia.

La prueba de genética pueden ayudar a una persona que ya haya tenido cáncer.

Examinar a una persona con cáncer ayuda a determinar si un gen con riesgo de cáncer no funciona correctamente. Si se encuentra una mutación, esto puede explicar cómo se da el cáncer en la familia. También puede ayudar a predecir el riesgo de la persona de padecer otros tipos de cáncer o un segundo caso de cáncer del mismo tipo. El resultado de la prueba puede ayudar a guiar la atención médica de su cáncer. El médico también puede recomendar formas de reducir la probabilidad de que se presente otro caso de cáncer o detectar un caso de cáncer posterior en una etapa temprana.

Los resultados de las pruebas son más útiles cuando se sabe de alguna mutación familiar.

La prueba de genética no siempre dan respuestas claras. La realización de las pruebas en una persona con cáncer ayuda a determinar si la prueba de genética serán útiles para otros miembros de la familia. Cuando se sabe de una mutación familiar, las pruebas pueden determinar mejor el riesgo de desarrollar cáncer de alguien que no haya tenido cáncer.

- **Resultado positivo:** Un resultado positivo de la prueba quiere decir que se encontró una mutación en un gen con riesgo de cáncer y confirma un riesgo de cáncer hereditario. Una persona que haya padecido cáncer generalmente es la que tiene más probabilidades de obtener un resultado positivo en la familia. Cuando se encuentra una mutación en un gen con riesgo de cáncer, se puede analizar a otros miembros de la familia (con o sin cáncer) para detectar la misma mutación.
- **Resultado negativo:** Un resultado negativo quiere decir que no se encontró ninguna mutación. Los resultados negativos no siempre dan una respuesta completa sobre el riesgo de desarrollar cáncer. Un resultado negativo en una persona que haya tenido cáncer puede deberse a dos factores:
 - La prueba de genética no pueden detectar la mutación específica de la familia
 - El cáncer no se debe a un gen con riesgo de cáncer

Un resultado negativo no ayuda a explicar por qué se desarrolló el cáncer. Esto también quiere decir que examinar a los miembros de la familia *sin* cáncer no ayudará a determinar su riesgo de desarrollar cáncer.

Cuando se sabe de una mutación familiar, un resultado negativo significa que la persona no heredó la mutación y no tiene un alto riesgo de desarrollar cáncer.

- **Variante de significado incierto (Variant of uncertain significance, VUS):** Un resultado de “VUS” significa que se encontró un cambio genético, pero no está claro si implica un riesgo de cáncer. Muchos cambios genéticos son inofensivos. Este resultado quiere decir que examinar a los miembros de la familia *sin* cáncer no ayudará a determinar su riesgo de desarrollar cáncer.

Genetics.kp.org