

Las pruebas genéticas detectan cambios en los genes llamados mutaciones. Las mutaciones pueden hacer que los genes dejen de funcionar. Esto aumenta el riesgo de contraer cáncer.

Algunas mutaciones pueden transmitirse a través de las familias. Cuando esto sucede, algunos miembros de la familia son más propensos a contraer cáncer.

Sólo aproximadamente 1 de cada 10 cánceres de seno proviene de mutaciones heredadas. A continuación algunos indicios de que una familia puede tener un riesgo heredado:

- Cáncer de seno diagnosticado antes de los 50 años
- Varios miembros del mismo lado de la familia tienen el mismo tipo de cáncer.
- Familiares con más de un tipo de cáncer
 - Cáncer de seno y ovarios
- Familiares con cánceres raros
 - Cáncer de ovario
 - Cáncer de páncreas
 - Cáncer de seno masculino

Las mutaciones genéticas más comúnmente asociadas con el cáncer de seno son en *BRCA1* y *BRCA2*.

¿Quién Debe Ser Examinado?

Las pruebas genéticas no son aptas para todos. Los asesores genéticos y los médicos pueden hablar con usted sobre la utilidad de las pruebas genéticas. Si usted y su familia tienen cualquiera de los signos arriba descritos, deberían considerar las pruebas genéticas. Usted siempre tiene la decisión final acerca de ser examinado.

Si usted ya ha sido examinado para *BRCA1* y *BRCA2*. Los investigadores continuamente aprenden más sobre las mutaciones genéticas que aumentan el riesgo de cáncer. Las pruebas genéticas de hoy pueden incluir genes o técnicas que no estaban disponibles hace unos años.

Si sus resultados de pruebas anteriores para *BRCA1* y *BRCA2* fueron negativos, debería considerar ser examinado por otras mutaciones genéticas de cáncer. Hable con un asesor genético acerca de las pruebas que tuvo anteriormente. Nuevas pruebas pueden encontrar mutaciones genéticas que sus pruebas anteriores no muestran.

Tipos de Pruebas

Las pruebas genéticas pueden analizar un tipo de gen a la vez (por ejemplo, sólo *BRCA1* y *BRCA2*) o muchos al mismo tiempo. Una prueba para varios genes al mismo tiempo es llamada prueba de *panel multigenético* (MPT, por sus siglas en inglés). Una MPT

puede encontrar un síndrome de cáncer hereditario en una familia más rápidamente que examinando un gen a la vez.

Con una MPT, lo mejor es que se examine primero el familiar que tiene cáncer. Es más probable que la prueba encuentre una mutación genética en alguien con cáncer. Si los resultados de la MPT muestran una mutación, otros familiares pueden examinarse sólo para esa mutación.

Algunas MPT están diseñadas para tipos específicos de cáncer. Otras buscan genes que aumentan el riesgo para muchos tipos de cáncer. Un asesor genético puede ayudarle a decidir cuál prueba es la adecuada para usted y su familia.

Cobertura de Seguros

El seguro cubrirá el costo de las pruebas para la mayoría de las personas que necesitan pruebas genéticas. Hable con su proveedor de seguros para averiguar lo que cubre su póliza. Planes de pago y descuentos pueden ayudar a otros pacientes:

- Para aquellos cuyo seguro no cubre las pruebas
- Para aquellos que no tienen seguro
- Para aquellos que eligen pagar de su bolsillo

La mayoría de los pacientes pagan menos de \$250 por las pruebas genéticas. Muchos no pagan nada en absoluto.

Lo que Involucran las Pruebas

Las pruebas genéticas comienzan con una muestra de sangre o saliva. Enviamos su muestra a un laboratorio. La prueba busca diferencias en sus genes en comparación con la población en general.

Los resultados regresan a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer (FCAC, por sus siglas en inglés) del Instituto del Cáncer Huntsman en 2-4 semanas. Usted se reunirá con un asesor genético para hablar acerca de los resultados.

Resultados y Seguimiento

Las pruebas genéticas tienen tres tipos de resultados posibles:

- Positiva: Hay presencia de una mutación relacionada con el cáncer
- Negativa: No hay presencia de una mutación
- Incierta: Hay presencia de una variante cuya relación con el cáncer se desconoce

Un asesor genético le explicará los resultados. El asesor podría recomendar seguimiento basado en sus resultados:

- Un programa de detección de cáncer especial para usted
- Pruebas genéticas para otros miembros de la familia

Para aprender más, llame a nuestra Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer al: 801-587-9555.

La Ley de No Discriminación por Información Genética (**GINA**, por sus siglas en inglés) no permite que las compañías de seguros y los empleadores discriminen en base a su información genética. La información genética no puede ser considerada como una condición preexistente. GINA no aplica al seguro de vida, de discapacidad o de cuidado de largo plazo.