

Pruebas genéticas para el cáncer de mama y decisiones quirúrgicas

Su cirujano de mama recomendó la prueba genética para usted relacionada con el cáncer de mama y otros tipos de cáncer. Esta ficha técnica proporciona información acerca de la prueba genética ordenada para usted.

¿Qué es la prueba genética?

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.

¿Qué prueba genética está siendo ordenada para usted?

Las pruebas genéticas pueden analizar uno o dos genes a la vez (por ejemplo, sólo *BRCA1* y *BRCA2*) o muchos al mismo tiempo. Una prueba de varios genes a la vez se llama prueba de panel multigénico. Una prueba de panel multigénico puede encontrar un riesgo de cáncer hereditario en una familia, más rápidamente que examinando un gen a la vez.

La prueba ordenada para usted es un panel genético de cáncer de mama de alto riesgo que incluye 9 genes. Los genes probados son *BRCA1*, *BRCA2*, *ATM*, *CHEK2*, *PALB2*, *CDH1*, *PTEN*, *STK11* y *TP53*. Cada uno de estos genes incrementa el riesgo de cáncer de mama, pero también pueden relacionarse con otros tipos de cáncer. Cada uno de estos genes también puede incrementar el riesgo de un segundo cáncer de mama y puede tener un impacto en el tipo de cirugía ofrecida a usted para su tratamiento.

Hay muchos más genes relacionados con el cáncer, y a usted se le ofrecerán más pruebas genéticas después de que sus resultados iniciales sean reportados. Esta prueba genética adicional puede incluir más genes relacionados con cáncer de mama, de ovarios, de colon, pancreático, cáncer de próstata y melanoma.

¿Cubrirá mi seguro la prueba?

El seguro cubrirá el costo de las pruebas para la mayoría de las personas que necesitan pruebas genéticas. Los planes de pago y descuentos pueden ayudar a otros pacientes: La mayoría de los pacientes pagan menos de \$250 por las pruebas genéticas. Muchos no pagan nada en absoluto.

El laboratorio Invitae Genetics creará un portal de pacientes para usted. Usted recibirá un mensaje de texto con un enlace a ese portal. Aquí, usted puede ver su costo

de bolsillo y aprobar si le gustaría continuar con la prueba. Si el seguro no cubre la prueba, usted tiene una ventana limitada para cambiar de factura de seguro a tarifa plana de "pago de paciente" de \$250. Por favor, contacte con Invitae dentro de los 3 días después de recibir el mensaje de texto para asegurar que no hay una factura inesperada. Llame a nuestro equipo genético si hay inquietudes o preguntas al 801-587-9555.

¿Cuándo obtendré los resultados?

El panel inicial de cáncer de mama de alto riesgo estará disponible en 7-10 días hábiles.

Usted recibirá una llamada de un ayudante de orientación genética cuando sus resultados estén listos, y este programará una consulta telefónica con un orientador genético para revisar sus resultados.

La llamada telefónica con sus resultados tomará entre 15 y 30 minutos. En ese momento, el orientador genético comentará sus resultados y también recolectará un historial familiar integral. Usted debería preguntar a los miembros de su familia acerca de su historial de cáncer antes de la consulta sobre sus resultados. A usted también le ofrecerán más pruebas genéticas sin costo adicional. Si usted elige hacerse más pruebas genéticas, los resultados estarán listos de 2 a 4 semanas después.

¿Cómo podría su tratamiento cambiar la prueba genética?

La prueba genética puede ayudarla a usted a saber por qué desarrolló cáncer de mama. Si su prueba encuentra una mutación, entonces usted puede tener un mayor riesgo de desarrollar un segundo cáncer de mama no relacionado con este diagnóstico. En este caso, usted puede querer comentar diferentes opciones quirúrgicas con su cirujano de mama (por ejemplo, mastectomía versus lumpectomía) para evitar un segundo cáncer de mama.

Esta prueba genética también puede decirle a usted si tiene un mayor riesgo de un tipo diferente de cáncer (por ej., ovario, colon). Si se determina que usted tiene un mayor riesgo para otro tipo de cáncer, su orientador genético revisará el examen apropiado o las recomendaciones para reducir el riesgo.

¿De qué forma la prueba genética puede afectar a los miembros de mi familia?

Algunas mutaciones pueden transmitirse a través de las familias. Cuando esto sucede, otros miembros de la familia pueden tener más posibilidad de contraer cáncer. Si su prueba muestra una mutación, otros familiares pueden examinarse por esa mutación. El orientador genético comentará si se recomienda la prueba para sus hijos, hermanos, padres u otros parientes.

Si tiene preguntas acerca de su prueba genética, llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman para obtener más información: 801-587-9555.