

Preguntas frecuentes sobre las pruebas genéticas de cáncer hereditario

1. ¿Qué son los genes?

Los **genes** son los materiales que se transmiten de padres a hijos y que ayudan a determinar las características del cuerpo. Los genes son como las “instrucciones” que están “escritas” en un código; este código se llama **ADN**. Los genes tienen diferentes tareas y funciones en el cuerpo. Algunos genes determinan el color de ojos que tendremos o nuestra estatura, y otros genes ayudan a proteger al organismo del cáncer.

2. ¿Qué son las mutaciones?

Las mutaciones son cambios o variaciones nocivas en el código del ADN de nuestros genes. Si se encuentra una mutación en un gen que es importante para proteger a una persona del cáncer, esto produce un mayor riesgo de que esa persona se enferme de cáncer en algún momento de su vida.

3. ¿Todos los tipos de cáncer son hereditarios?

No, la mayoría de los tipos de cáncer *no son* hereditarios. La mayoría de los tipos de cáncer tienen como causa el proceso natural de envejecimiento; factores ambientales, como la contaminación; factores de estilo de vida, como el tabaquismo, y eventos al azar. Solo del 5 al 10 % de los casos de cáncer son hereditarios, lo que significa que son causados por una o más mutaciones que aumentan el riesgo de que una persona se enferme de cáncer en algún momento de su vida.

4. ¿Todas las personas deberían hacerse pruebas genéticas de cáncer hereditario?

Se evalúa hacer pruebas genéticas en personas con antecedentes personales o familiares de cáncer de inicio temprano, personas con más de un tipo de cáncer, dos o más familiares cercanos con el mismo cáncer, personas con manifestaciones inusuales de cáncer (como el caso de hombres con cáncer de mama) o personas con ciertos antecedentes ancestrales, como la ascendencia judía askenazí. En estos casos, el riesgo de tener un síndrome de cáncer hereditario es elevado, y se recomiendan las pruebas genéticas.

5. Ya tengo cáncer. ¿Por qué me deberían hacer pruebas?

En algunas personas con cáncer, los resultados de las pruebas genéticas pueden confirmar su elegibilidad para tratamientos específicos contra el cáncer. En otras personas con cáncer, los resultados pueden cambiar la decisión sobre una cirugía, y pueden decidir someterse a una para reducir el riesgo de cáncer hereditario. Además, las personas con cáncer que se hacen pruebas genéticas pueden obtener información sobre el riesgo que tienen de enfermarse de otros tipos de cáncer, y los resultados pueden dar información importante para los hijos y familiares cercanos.

6. ¿Cómo se hacen las pruebas genéticas de cáncer hereditario?

Las pruebas genéticas se hacen a través de una muestra de sangre o saliva, que se usa para observar el código del ADN de los genes relacionados con el riesgo de tener cáncer hereditario para determinar si hay una mutación. En general, con estas pruebas se observa una cantidad de genes asociados con el riesgo de tener un cáncer hereditario. Esto se suele llamar “panel de pruebas genéticas”.

7. ¿Cuáles son los posibles resultados de las pruebas genéticas?

Hay tres tipos de resultados de pruebas genéticas:

- **Positivo:** se detectó una mutación nociva (llamada variante patogénica). Esto significa que una persona tiene mayor riesgo de enfermarse de cáncer en algún momento de su vida. Este resultado afecta a la persona, a los hijos y a otros familiares.
- **Negativo:** no se detectaron mutaciones nocivas. Esto significa que una persona no tiene un riesgo hereditario conocido de enfermarse de cáncer. Sin embargo, este resultado no descarta por completo la posibilidad de un riesgo hereditario de tener cáncer, ya que puede saltarse una mutación en uno de los genes que se analizan, o bien puede haber una mutación en un gen que aún no se haya descubierto.
- **Variante de significado incierto:** se halló un cambio o una variación en el ADN de uno de los genes analizados, pero el significado de este cambio aún no se conoce. Esto se llama “variante de relevancia incierta”. Este resultado significa que el laboratorio no sabe si la variación del ADN es un cambio *nocivo* que produzca un mayor riesgo de enfermarse de cáncer, o si es un cambio *benigno* que no produzca un mayor riesgo de enfermarse de cáncer.

Con el paso del tiempo, el laboratorio podría recopilar más información para comprender mejor si la variante es nociva o benigna. En general, no cambiamos el plan de detección o seguimiento del cáncer de una persona tras haber hallado una variante de relevancia incierta. Además, no analizamos a los familiares para comprobar si tienen la misma variante.

8. ¿Un resultado positivo explica el motivo por el que me enfermé de cáncer?

Si una persona tiene cáncer, el resultado positivo de la prueba genética puede ayudar a explicar el motivo por el que se enfermó de cáncer y esclarecer si hay un mayor riesgo de tener otros tipos de cáncer en el futuro. También puede ayudar a determinar si los familiares de la persona tienen un mayor riesgo de enfermarse de cáncer.

9. ¿Las personas con resultado positivo se enferman siempre de cáncer?

No. Un resultado positivo no significa que las personas se enfermarán siempre de cáncer. En cambio, significa que esas personas nacieron con un mayor riesgo de enfermarse de cáncer. El riesgo exacto de tener cáncer puede variar según el gen. En la mayoría de los genes analizados, *no hay* una posibilidad del 100 % de enfermarse de cáncer.

10. Si mi resultado es negativo, ¿por qué mis familiares o yo tuvimos cáncer?

Un resultado negativo no significa que una persona no se enfermará nunca de cáncer. Sin embargo, reduce considerablemente la probabilidad de que él o ella haya nacido con un riesgo hereditario de enfermarse de cáncer. Incluso con un resultado negativo de la prueba, cada persona tiene un riesgo de base de enfermarse de cáncer en algún momento de su vida. El riesgo de enfermarse de cáncer puede verse modificado por los antecedentes familiares de cáncer, el estilo de vida, ambientales y otros factores de una persona.

11. ¿Cuánto tiempo tardaré en obtener los resultados de mi prueba genética?

Los resultados de las pruebas genéticas tardan, por lo general, unas tres semanas en notificarse al proveedor que las ordena. En el caso de personas con cáncer cuyos resultados se consideran urgentes para planes de cirugía o de tratamiento del cáncer, los resultados a menudo se pueden notificar en dos semanas.

12. Si tengo una mutación genética, ¿cuáles son los riesgos para mis hijos?

Todos nuestros genes se presentan en pares. Una copia proviene de nuestra madre y la otra copia proviene de nuestro padre. Una persona con una mutación tiene una posibilidad del 50% de transmitir la mutación a cada uno de los hijos. Tanto hombres como mujeres tienen el mismo riesgo de heredar la mutación.

13. ¿Esta mutación se puede saltar una generación? ¿Deben hacerse las pruebas mis hijos si tengo resultado negativo?

Las mutaciones genéticas no se saltan generaciones. Si una persona no tiene una mutación detectable en uno de los genes analizados, no puede transmitir una mutación de estos genes a los hijos. Si el resultado es negativo, no recomendamos hacer las pruebas en los hijos.

Debido a que los hijos reciben la mitad de sus genes de la madre y la mitad del padre, podrían beneficiarse si tienen su propia cita para orientación genética en caso de que haya antecedentes familiares importantes de cáncer en el otro lado de la familia. También es importante que los hijos hablen sobre los antecedentes familiares de cáncer con sus proveedores para que reciban las recomendaciones de detección del cáncer más adecuadas según los antecedentes familiares y cualquier resultado de las pruebas genéticas.

14. ¿Cuáles son los posibles beneficios de las pruebas genéticas?

Las pruebas pueden dar tranquilidad y ayudar a reducir la ansiedad, ya sea que los resultados sean positivos o negativos. Un resultado positivo puede ayudar a esclarecer los riesgos que las personas, sus hijos y otros familiares tienen de enfermarse de cáncer. Esto puede permitirles estar mejor preparados para planear el futuro y darles la oportunidad de crear un plan personalizado de detección y prevención del cáncer. Además, algunas personas con una mutación están interesadas en las opciones de planificación familiar que pueden evitar que la mutación se transmita a sus hijos. Un resultado negativo puede ayudar a disminuir los riesgos de tener cáncer en el futuro en una persona o en sus hijos y familiares.

15. ¿Cuáles son los posibles riesgos de las pruebas genéticas?

La extracción de sangre o la recolección de una muestra de saliva para pruebas genéticas no presentan riesgos inusuales. Algunas personas que se hacen pruebas genéticas pueden sentir depresión o intensificar su ansiedad o temor. Un resultado positivo también puede producir cambios en las relaciones familiares. Un resultado negativo o una variante de relevancia incierta puede producir sensaciones de frustración, confusión o desilusión, ya que los resultados pueden no explicar la causa del cáncer en la familia o información sobre los riesgos de tener cáncer para una persona o para sus familiares.

16. ¿Las pruebas genéticas están cubiertas por el seguro médico?

La cobertura de las pruebas genéticas depende de si una persona cumple los criterios de su seguro relacionados con las pruebas genéticas. Estos criterios pueden variar con cada compañía aseguradora. En la mayoría de los casos, las personas con diagnóstico de cáncer (y en particular quienes tienen cáncer de páncreas o de ovario) cumplirán los criterios del seguro para las pruebas genéticas. Incluso si se cumplen los criterios del seguro, podría tener que pagarse un costo debido a los copagos o deducibles. En caso de tener preguntas sobre la cobertura de las pruebas genéticas, comuníquese con el equipo de estimación preliminar de Yale llamando al 203-737-7692.

17. Si tengo un resultado positivo de mutación, ¿me pueden discriminar?

Existen leyes que dan protección contra la discriminación fundamentada en resultados de pruebas genéticas. En la mayoría de los casos, estas leyes proporcionan protección del empleo y del seguro médico, pero no se aplican a planes de seguro de vida, atención a largo plazo o discapacidad. Estas leyes no proporcionan protección contra la discriminación para personas con diagnóstico de cáncer, pero podrían proporcionar protección a sus familiares. Algunas personas consideran obtener una cobertura de seguro antes de las pruebas genéticas. Una de estas leyes de protección contra la

discriminación se llama Ley de no Discriminación por Información Genética (Genetic Information Non-Discrimination Act, GINA). Para obtener más información sobre la ley GINA, visitar el sitio web www.ginahelp.org.

18. ¿Una prueba genética es un estudio de investigación?

No, una prueba genética no es un estudio de investigación. Se realiza con fines clínicos. Que una prueba sea clínica significa que los resultados se puedan utilizar para su atención médica, control o tratamiento. Los resultados de estas pruebas no se utilizan para investigación a menos que se haya firmado un formulario de consentimiento por separado sobre los fines de investigación. El consejero genético revisará las opciones de investigación con los interesados durante la visita de orientación genética.

19. ¿Cómo puedo programar una visita de orientación genética si aún no se ha solicitado una cita?

Se puede llamar al Programa de Genética y Prevención del Cáncer de Smilow (Smilow Cancer Genetics and Prevention Program) al número 203-200-4362 para obtener más información sobre el proceso de coordinar una cita de orientación genética.