



**LatinaSHARE**  
APOYO Y EDUCACIÓN DE CÁNCER

## Pruebas genéticas y de biomarcadores:



**Regalos de conocimiento  
para usted y su familia**

*"Pruebas genéticas y de biomarcadores: regalos de conocimiento para usted y su familia" es una historia contada en dos partes con personajes de las novelas anteriores de SHARE que se someten a pruebas genéticas y de biomarcadores. Mientras lea sobre las hermanas Yvette y Silvia, esperamos que aprenda el propósito y la importancia de las pruebas genéticas. Mientras lea acerca de Ana, a quien le diagnosticaron cáncer de mama metastásico, le pedimos que sea proactiva para hablar sobre las pruebas con su médico. Esperamos que estas historias informen, empoderen, alienten, y aclaren algunos conceptos básicos de las pruebas genéticas y de biomarcadores.*

#### **Preguntas que abordará esta novela:**

- ¿Qué son las pruebas genéticas? ¿Por qué son importantes?
- ¿Pueden los hermanos tener diferentes resultados de pruebas genéticas?
- De acuerdo con las Pautas de Práctica Clínica en Oncología de la NCCN (Pautas NCCN®), ¿quién debe hacerse la prueba?
- ¿Cuales profesionales médicos pueden brindar información sobre pruebas genéticas o resultados de pruebas?
- ¿Qué importancia tiene compartir su historial de cáncer con su familia?
- ¿Qué hace un asesor genético? ¿Cómo encuentro un asesor genético?
- ¿Cómo cambia mi riesgo de otros cánceres si tengo una mutación hereditaria?
- ¿Es cierto que los hombres pueden desarrollar cáncer de mama?
- ¿Qué es la prueba de biomarcadores?

#### **RECURSOS**

El **American Board of Genetic Counseling (ABGC)** desarrolló un directorio para ayudar a los profesionales de la salud, los pacientes, el público y otros asesores genéticos a encontrar servicios de asesoramiento genético.

<https://www.abgc.net/about-genetic-counseling/find-a-certified-counselor.aspx/> 1-913-222-8661

El **American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)** tiene una base de datos de servicios clínicos de genética médica con capacidad de búsqueda.

<https://clinics.acmg.net/> 1-301-718-9603

**FORCE (Facing Hereditary Cancer EMPOWERED)** mejora las vidas de las personas y familias que enfrentan el cáncer hereditario al proporcionar información revisada por expertos para ayudar a las personas a tomar decisiones médicas informadas.

<https://www.facingourrisk.org/portal/espanol> 1-866-288-7475, ext. 720

El **National Society of Genetic Counselors (NSGC)** El directorio Find a Genetic Counselor ofrece acceso a más de 3,300 consejeros genéticos (EE. UU. y Canadá).

<https://www.nsgc.org/page/find-a-genetic-counselor> 1-312-321-6834

**Las Pautas de la NCCN para pacientes®** tienen como objetivo ayudar a los pacientes con cáncer a hablar con sus médicos sobre las mejores opciones de tratamiento para su enfermedad.

<https://www.nccn.org/global/what-we-do/international-adaptations-and-translations#guidelines-for-patients-translations> 1-215-690-0300

**SHARE** es una organización nacional sin fines de lucro que apoya, educa y empodera a las mujeres afectadas por cáncer de mama, ovario, útero o cáncer de mama metastásico, con un enfoque especial en las comunidades médicamente desatendidas. Todos los servicios de SHARE son gratuitos. Los servicios de SHARE incluyen grupos de apoyo, programas educativos dirigidos por expertos, línea de ayuda nacional para el cáncer de mama, línea de ayuda para el cáncer de ovario, línea de ayuda para el cáncer de útero, línea de ayuda para el cáncer de mama metastásico, comunidades en línea, herramientas educativas, asistencia para ensayos clínicos, alcance a comunidades médicamente desatendidas, navegación entre sobrevivientes y pacientes, y más.

<https://latina.sharecancersupport.org/>

Español (seno y ovario) 1-212- 212-719-4454

Cáncer de seno (línea directa gratuita en inglés y español) 1-844-275-7427

La **Sociedad Americana Contra El Cáncer** investiga el cáncer y los tratamientos, promueve estilos de vida saludables para ayudar a prevenir el cáncer y lucha por cambios en las políticas que salvan vidas. Brindan de todo, desde apoyo emocional hasta la información más reciente sobre el cáncer para cualquier persona afectada por el cáncer.

<https://www.cancer.org/es/> 1-800-227-2345

HACE DIEZ AÑOS. JACQUELINE, LA ORIENTADORA DE PACIENTES SOBREVIVIENTES, INTERPRETA DEL INGLÉS A ESPAÑOL LO QUE DICE EL MÉDICO SILVIA, LA PACIENTE.

«LO SABÍA. ¡ME VOY A MORIR!»

« EL MÉDICO DICE QUE EL RESULTADO DE LA BIOPSIA ES CÁNCER. EL TUMOR ES MALIGNO.»

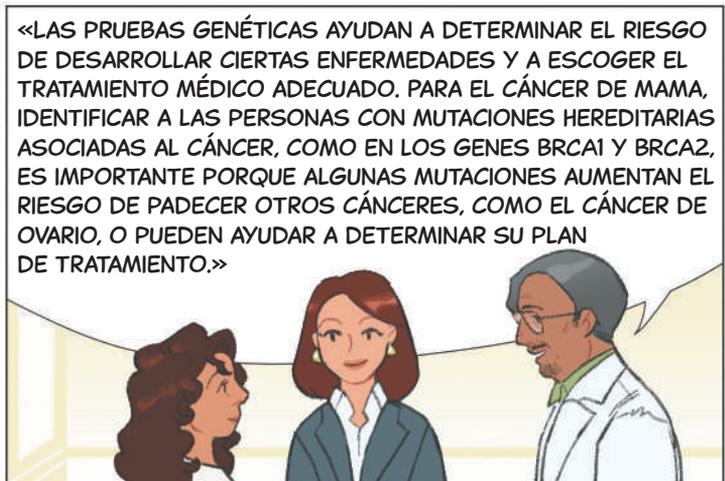
EXTIRPAREMOS EL TUMOR Y PARTE DEL TEJIDO QUE LO RODEA, QUE PUEDE TENER CÉLULAS CANCEROSAS. ESTE PROCEDIMIENTO SE CONOCE COMO LUMPECTOMÍA.

UNA SEMANA DESPUÉS.

¿NECESITARÁ QUIMIOTERAPIA?

« EL MÉDICO CREE QUE LOGRAN EXTIRPAR TODOS LOS TUMORES CANCEROSOS. TENEMOS QUE ESPERAR EL INFORME DE PATOLOGÍA PARA ESTAR SEGUROS.»

EL INFORME DE PATOLOGÍA NOS PERMITIRÁ SABER SI NECESITARÁ ESTE TIPO DE TRATAMIENTO.



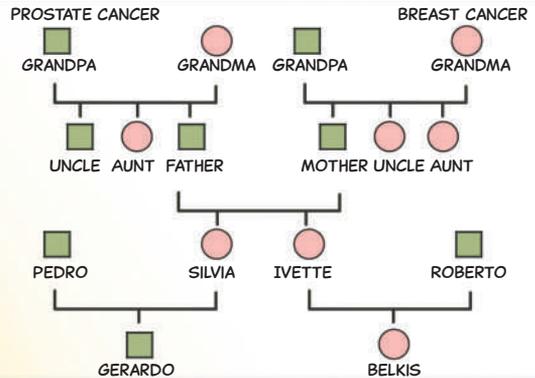
«SI ME HAGO LA PRUEBAS, ¿SIGNIFICA QUE MI HERMANA IVETTE NO NECESITA HACÉRSelas? ¿PUEDEN LOS HERMANOS TENER RESULTADOS DIFERENTES?»»



DADO QUE COMPARTIMOS GENES CON NUESTRA FAMILIA, SI USTED TIENE UNA MUTACIÓN, IVETTE PUEDE TENER LA MISMA, PERO LOS HERMANOS PUEDEN TENER RESULTADOS DIFERENTES--



AUNQUE COMPARTAN COMPARTEN LOS MISMOS PADRES. CADA NIÑO NO SIEMPRE OBTIENE UNA COPIA EXACTA DE LOS MISMOS GENES. PERO COMO A QUE ESTAS MUTACIONES SE HEREDAN, SABER SI USTED ES PORTADORA DE UNA DE ESTAS MUTACIONES PUEDE SER UN DATO IMPORTANTE QUE QUIERA COMPARTIR CON SU FAMILIA, PARA QUE ASÍ PUEDAN CONSULTAR SUS POSIBLES FACTORES DE RIESGO CON UN MÉDICO.



**SILVIA QUIERE SABER INFORMACIÓN PRÁCTICA SOBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS.**

**ALGUNOS BENEFICIOS INCLUYEN:**

- SABER SI TIENE UN VARIANTE GENÉTICA PUEDE DARLE TRANQUILIDAD AL CONOCER LA RESPUESTA.
- MEJOR CONOCIMIENTO DE SU SALUD Y SUS RIESGOS DE CÁNCER.
- INFORMACIÓN PARA TOMAR DECISIONES INFORMADAS SOBRE SU SALUD Y ESTILO DE VIDA PARA REDUCIR LOS RIESGOS.
- OPORTUNIDAD DE AYUDAR A OTROS MIEMBROS DE SU FAMILIA A CONOCER SUS POSIBLES RIESGOS Y TENER UNA IDEA MÁS COMPLETA DE SU SALUD.
- CONOCER SI TIENE UNA VARIANTE GENÉTICA PODRÍA INFORMAR SU TRATAMIENTO, SI YA LE HAN DIAGNOSTICADO UNA ENFERMEDAD.

**ALGUNAS CONSIDERACIONES SON:**

- LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS NO PUEDEN PREDECIR DEFINITIVAMENTE SI TENDRÁ O NO UNA ENFERMEDAD EN PARTICULAR. UNA PRUEBA NEGATIVA SOLO SIGNIFICA QUE NO TIENE LA VARIANTE GENÉTICA PARA LA QUE SE LE REALIZÓ LA PRUEBA. LAS ENFERMEDADES TIENEN CAUSAS ADEMÁS DE LA GENÉTICA, COMO EL MEDIO AMBIENTE (AIRE, AGUA) Y EL ESTILO DE VIDA (DIETA POCO SALUDABLE O FUMAR).
- LAS PRUEBAS PUEDEN AUMENTAR EL ESTRÉS Y LA ANSIEDAD. SI UNA PRUEBA GENÉTICA DA POSITIVO, NO SIGNIFICA QUE VAYA A CONTRAER LA ENFERMEDAD. PODRÍA DAR PRUEBA POSITIVO AHORA Y NUNCA CONTRAER ESTA ENFERMEDAD.
- EN ALGUNOS CASOS, LOS RESULTADOS PUEDEN SER INCONCLUSOS O INCIERTOS.
- PUEDEN TENER UN POSIBLE IMPACTO EN LAS RELACIONES FAMILIARES. POR EJEMPLO, UN FAMILIAR QUIERE SABER SI TIENE UNA VARIANTE EN PARTICULAR, PERO OTRO NO. O UNA PERSONA DESCUBRE QUE TIENE UNA VARIANTE GENÉTICA, PERO OTRO MIEMBRO DE LA FAMILIA DESCUBRE QUE NO LA TIENE.

GRACIAS A AMBOS. VOY A PENSARLO UN POCO Y TAMBIÉN HABLARÉ CON MI HERMANA.



Y SI LE SURGEN MÁS PREGUNTAS EN CASA, TIENE MI NÚMERO. NO DUDE EN LLAMAR.

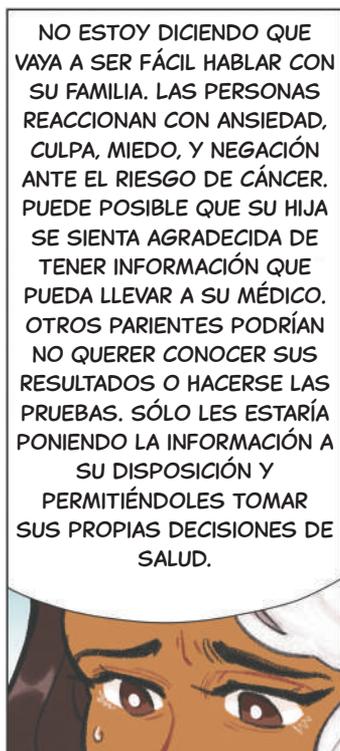
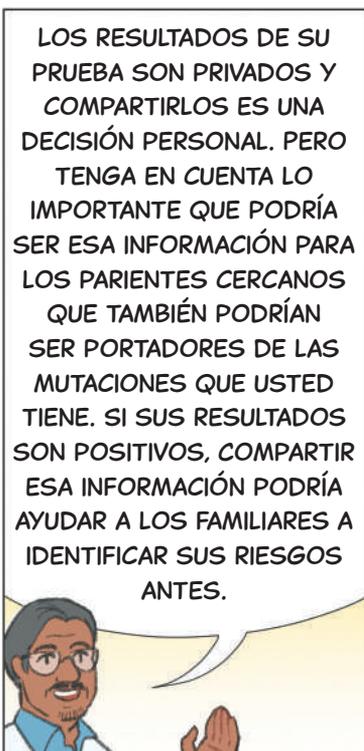


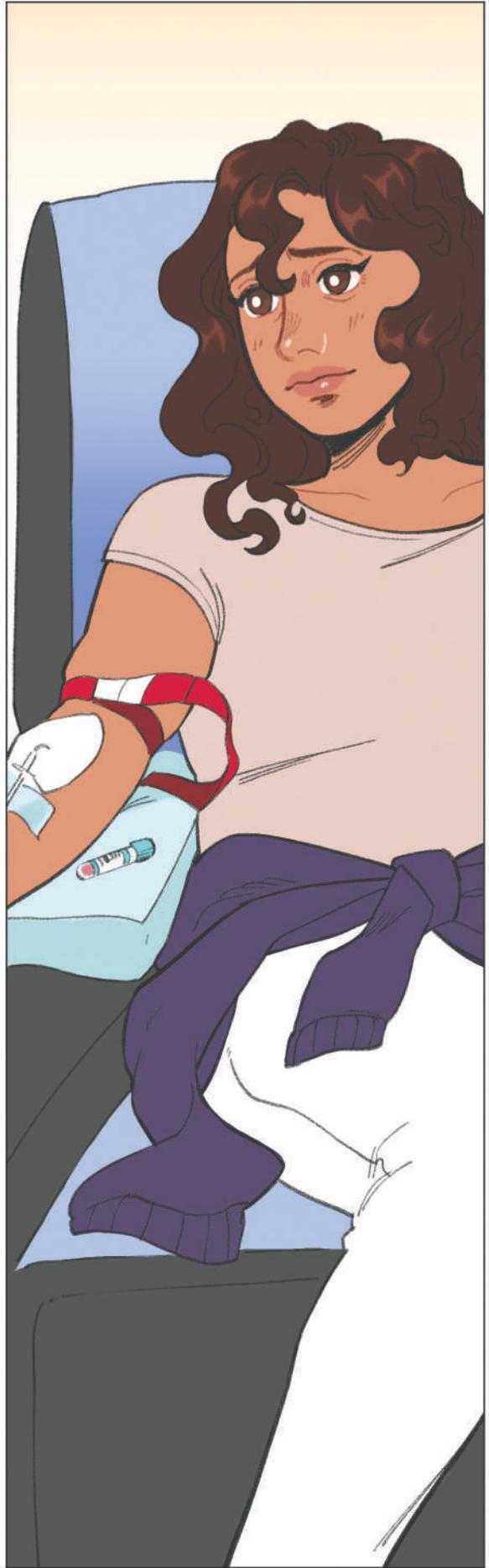
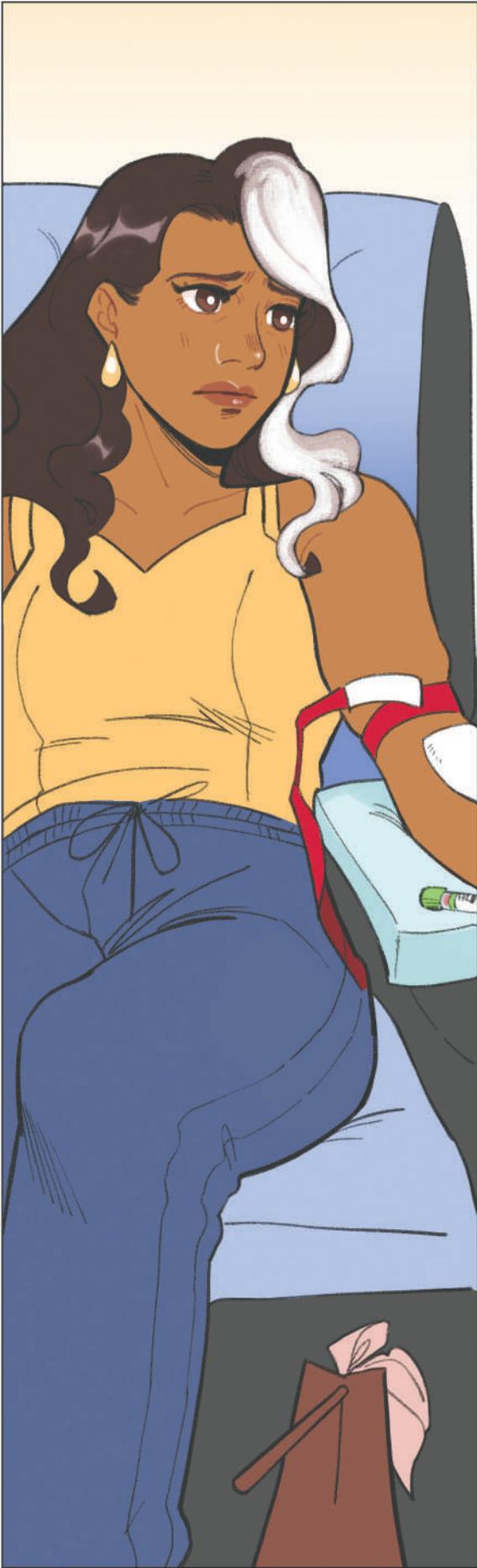


**SEGÚN LAS DIRECTRICES ACTUALES DE LAS NCCN GUIDELINES® (EVALUACIÓN DE ALTO RIESGO GENÉTICO / FAMILIAR: MAMA, OVARIO Y PÁNCREAS, VERSIÓN 2.2021) QUE ANALIZAN EL RIESGO DE DESARROLLAR CÁNCER, CUALQUIER PERSONA QUE TIENE UN HISTORIAL DE CÁNCER DE MAMA Y UNO O MÁS DE ESTOS CRITERIOS:**

- **DIAGNOSTICADO A LOS 45 AÑOS O ANTES.**
- **DIAGNOSTICADO ENTRE LOS 46 Y LOS 50 AÑOS CON:**
  - + **CÁNCER DE MAMA PRIMARIO ADICIONAL**
  - + **1 O MÁS PARIENTES CONSANGUÍNEOS CERCANOS (PADRES, HERMANOS, HIJOS) CON CÁNCER DE MAMA, OVARIO, PÁNCREAS, O PRÓSTATA A CUALQUIER EDAD**
  - + **HISTORIAL FAMILIAR DESCONOCIDO O LIMITADO**

- **DIAGNOSTICADO A LOS 60 AÑOS O ANTES CON CÁNCER DE MAMA TRIPLE NEGATIVO**
- **DIAGNOSTICADO A CUALQUIER EDAD CON:**
  - + **1 O MÁS PARIENTES CERCANOS CON CÁNCER DE MAMA DIAGNOSTICADO A LOS 50 AÑOS O ANTES.**
  - + **2 O MÁS PARIENTES CERCANOS CON CÁNCER DE MAMA A CUALQUIER EDAD.**
  - + **1 O MÁS PARIENTES CERCANOS CON CÁNCER DE OVARIO INVASIVO, CÁNCER DE PÁNCREAS Y / O CÁNCER DE PRÓSTATA METASTÁSICO, INTRADUCTAL / CRIBIFORME O DE ALTO O MUY ALTO RIESGO (P. EJ., PUNTUACIÓN DE GLEASON DE 8 O MÁS, PSA > 20 NG/ML).**
  - + **PARIENTE MASCULINO DIAGNOSTICADO CON CÁNCER DE MAMA.**
  - + **ASCENDENCIA JUDÍA ASKENAZÍ.**





**SEMANAS DESPUÉS.**

LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN TENER CUATRO RESULTADOS: POSITIVO, NEGATIVO O POSITIVO PARA UNA "VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO" (VUS). UN RESULTADO VUS SIGNIFICA QUE SE ENCONTRÓ UNA MUTACIÓN QUE PUEDE AUMENTAR O NO AUMENTAR EL RIESGO DE CÁNCER, PORQUE NO TODAS LAS MUTACIONES GENÉTICAS SON DAÑINAS. UN RESULTADO VUS INDICA QUE LOS RESULTADOS FUERON POCO CLAROS EN EL MOMENTO DE LA PRUEBA, POR LO QUE NO SE PUDO DETERMINAR SI EL CAMBIO GENÉTICO ES DAÑINO Y AUMENTA EL RIESGO DE CÁNCER O SI ES INOFENSIVO Y NO AUMENTA EL RIESGO.



LOS RESULTADOS DE SU PRUEBA FUERON NEGATIVOS, LO QUE SIGNIFICA QUE NO SE IDENTIFICÓ UNA MUTACIÓN GENÉTICA DEL CÁNCER DE MAMA.



**SEMANAS DESPUÉS.**

SILVIA, LOS RESULTADOS DE SU PRUEBA FUERON POSITIVOS, LO QUE SIGNIFICA QUE TIENE UNA ANOMALÍA EN EL GEN DEL CÁNCER DE MAMA. DEBERÍAMOS HABLAR DE CÓMO SU ESTADO BRCA INFLUIRÁ EN SUS OPCIONES DE TRATAMIENTO.

«¿QUÉ SIGNIFICA ESTO PARA MÍ AHORA?»

LAS MUJERES CON CÁNCER DE MAMA Y UNA ANOMALÍA BRCA1 O BRCA2 TIENEN UN RIESGO MUCHO MAYOR DE DESARROLLAR CÁNCER DE MAMA EN EL OTRO SENO O CÁNCER DE OVARIO RECIBIR RADIOTERAPIA, QUIMIOTERAPIA O TERAPIA HORMONAL TRAS UNA LUMPECTOMÍA PUEDE AYUDAR A REDUCIR EL RIESGO DE RECURRENCIA EN AQUELLAS MUJERES CON CÁNCER DE MAMA SENSIBLE A LAS HORMONAS ANALICEMOS SUS OPCIONES.



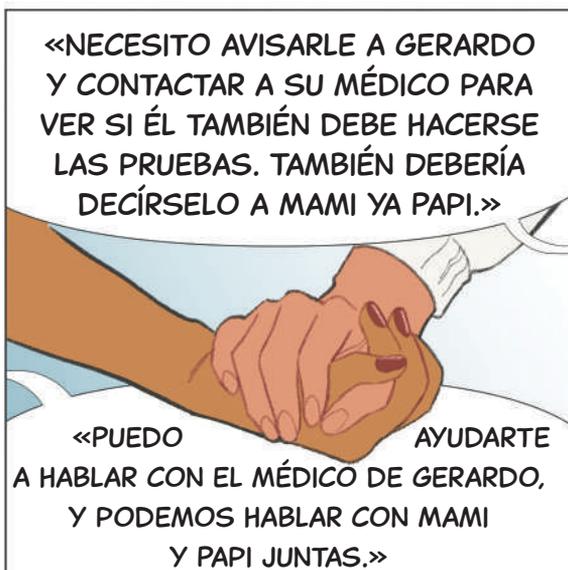
«VINE VOLANDO EN CUANTO TERMINÉ CON MI ÚLTIMO CLIENTE. »

«HOY RECIBÍ LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS GENÉTICAS. EL MÉDICO DIJO QUE HE DADO POSITIVO PARA UNA MUTACIÓN BRCA1.»



“ME LO TEMÍA ¿NO HA PASADO YA SILVIA POR BASTANTE?”

«ESPERABA QUE TUVIERAS LOS MISMOS RESULTADOS NEGATIVOS QUE YO. ¿QUE PASA AHORA?»

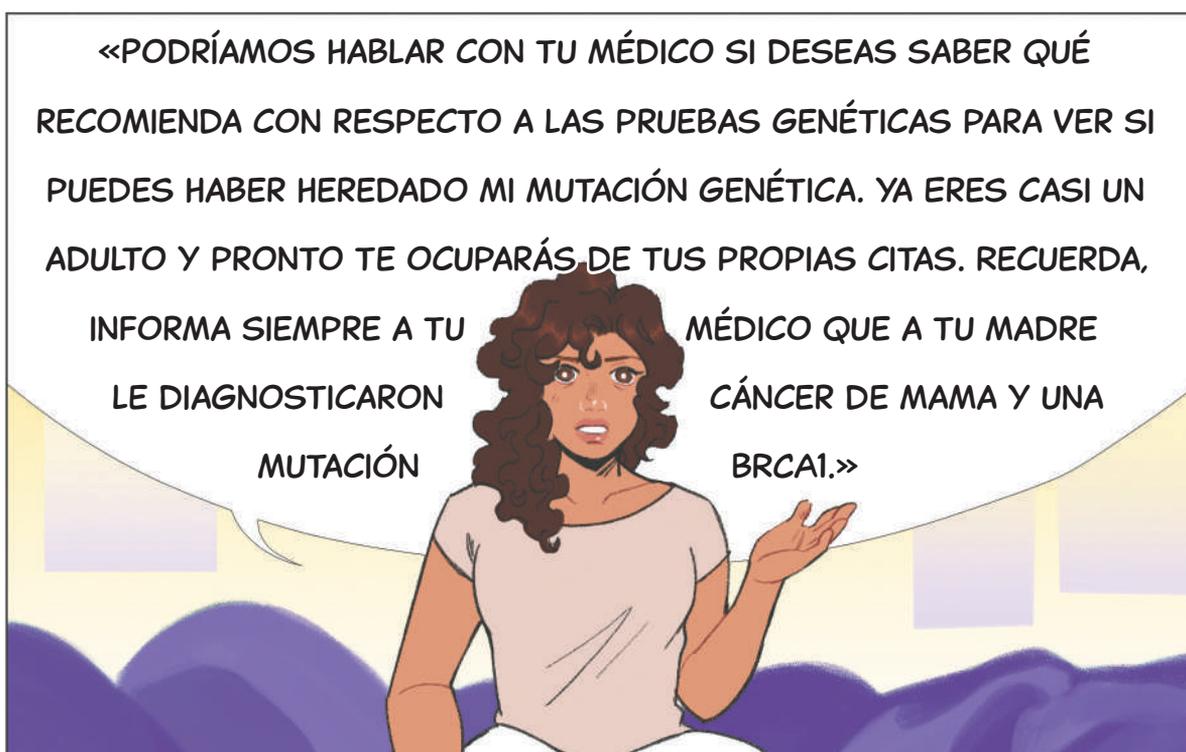
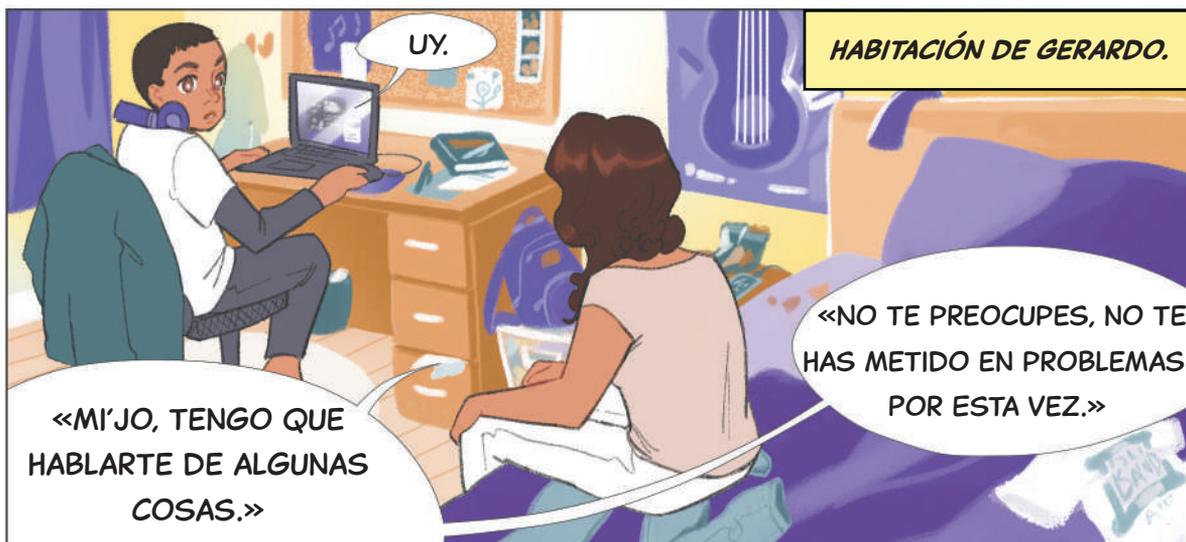


«NECESITO AVISARLE A GERARDO Y CONTACTAR A SU MÉDICO PARA VER SI ÉL TAMBIÉN DEBE HACERSE LAS PRUEBAS. TAMBIÉN DEBERÍA DECÍRSELO A MAMI YA PAPI.»

«PUEDO AYUDARTE A HABLAR CON EL MÉDICO DE GERARDO, Y PODEMOS HABLAR CON MAMI Y PAPI JUNTAS.»



«HAY ALGO MÁS. ANALIZAMOS MIS OPCIONES Y, JUNTO CON EL INFORME DE PATOLOGÍA Y LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS, DECIDIMOS QUE COMENZARÉ LA QUIMIOTERAPIA ESTA SEMANA.»



**LA CASA DE IVETTE.**

MAMÁ, ¿CÓMO ESTUVO HOY TÍA SILVIA?

TERRIBLE. LOS RESULTADOS DE SUS PRUEBAS GENÉTICAS FUERON POSITIVOS, LO QUE SIGNIFICA QUE HAY UNA MUTACIÓN PRESENTE EN UNO DE SUS GENES, BRCA1.

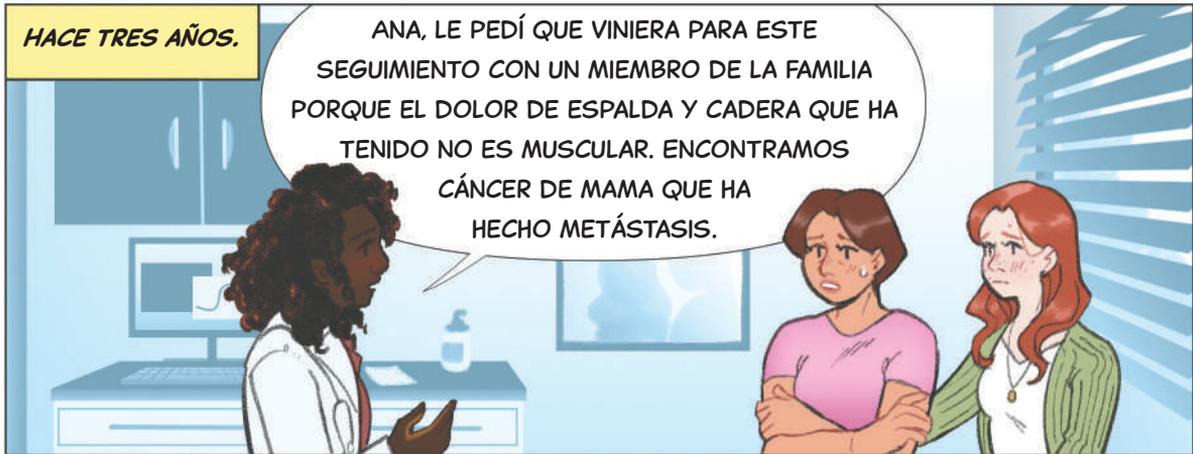
SE SIENTE CULPABLE Y SE PREGUNTA SI GERARDO HABRÁ HEREDADO LA MISMA MUTACIÓN. HABLARÁ CON ÉL SOBRE LA POSIBILIDAD DE HACERSE LA PRUEBA, YA QUE ES IMPORTANTE.

ESTAS PRUEBAS NO PUEDEN AFIRMAR AL 100% QUE UNA PERSONA DESARROLLARÁ UNA ENFERMEDAD. YO NO QUISIERA HACÉRMELAS. PASARÍA TODA MI VIDA ESPERANDO A QUE ALGO ME AFECTARA.

AL PRINCIPIO, PENSÉ LO MISMO, PERO ¿Y SI YO TUVIERA UNA MUTACIÓN Y BELKIS PUDIERA CORRER UN MAYOR RIESGO DE PADECER CÁNCER? ME GUSTARÍA QUE LO SUPIERA LO ANTES POSIBLE PARA QUE SU MÉDICO PUDIERA MONITOREARLA Y ORDENAR LAS PRUEBAS APROPIADAS EN SUS CHEQUEOS.

LLAMARÉ A GERARDO DESPUÉS TÍA SILVIA HABLA CON ÉL PARA VER CÓMO LO ESTÁ HACIENDO.

BUENA IDEA. ÉL APRECIARÁ TU CONSIDERACIÓN.



MESES DESPUÉS.

QUÉ CASUALIDAD QUE HOY HABLAMOS DE ASESORAMIENTO GENÉTICO EN EL GRUPO. MI MÉDICO ME LO RECOMENDÓ, PERO NO ESTABA SEGURA. ¿CREES QUE PODRÍAS ACOMPAÑARME A LA CITA?

SHARE  
Grupo de apoyo  
metastásico

POR SUPUESTO, AIKO.  
COORDINEMOS NUESTROS  
HORARIOS MAÑANA.

ESTOY HASTA LAS NARICES DE CITAS. ¿CREES QUE ESTE ASESORAMIENTO GENÉTICO ES NECESARIO?

UNA SEMANA DESPUÉS.

SÍ. SEGÚN EL NATIONAL COMPREHENSIVE CANCER NETWORK, TODAS LAS PERSONAS CON CÁNCER DE MAMA METASTÁSICO DEBERÍAN SOMETERSE A PRUEBAS GENÉTICAS Y DE BIOMARCADORES.

¿CUÁL ES LA DIFERENCIA?

HEREDAMOS NUESTROS GENES AL NACER Y SE LOS TRANSMITIMOS A NUESTROS HIJOS. LA GENÉTICA EXPLICA POR QUÉ TIENES EL PELO NEGRO Y YO LO TENGO CASTAÑO. EN EL CASO DEL CÁNCER, LAS PRUEBAS GENÉTICAS BUSCAN CAMBIOS O MUTACIONES ESPECÍFICAS EN GENES COMO EL BRCA1 Y BRCA2 QUE PUEDEN AUMENTAR LAS POSIBILIDADES DE PADECER CÁNCER. POR EJEMPLO, SUPONGAMOS QUE UNA PERSONA TIENE UN HISTORIAL FAMILIAR DE CÁNCER DE MAMA O QUE YA TIENE CÁNCER. EN ESE CASO, PUEDEN SOMETERSE A PRUEBAS GENÉTICAS PARA DETECTAR SI TIENEN MUTACIONES ESPECÍFICAS QUE PUEDAN AUMENTAR LA POSIBILIDAD DE DESARROLLAR CÁNCER DE MAMA U OTROS TIPOS DE CÁNCER SIN EMBARGO, NO TODOS LOS CÁNCERES TIENEN UN ORIGEN HEREDITARIO.

AHORA BIEN, LAS PRUEBAS DE BIOMARCADORES SE REALIZAN EN PERSONAS QUE YA TIENEN CÁNCER. PUEDEN DARNOS MÁS INFORMACIÓN SOBRE EL CÁNCER EN SÍ MEDIANTE LA OBSERVACIÓN DE PROTEÍNAS, GENES Y OTROS ASPECTOS. EL CÁNCER DE CADA PERSONA ES DIFERENTE Y ALGUNOS BIOMARCADORES PUEDEN AFECTAR EL FUNCIONAMIENTO DE CIERTOS TRATAMIENTOS. ESTO PUEDE SER INFORMACIÓN BENEFICIOSA PARA QUIENES PADECEMOS CÁNCER DE MAMA METASTÁSICO. POR EJEMPLO, SUPONGAMOS QUE TU MÉDICO VE QUE UNA MUTACIÓN COINCIDE CON UN DEFECTO CONOCIDO DE LAS CÉLULAS CANCEROSAS. EN ESE CASO, PODRÍA RECOMENDAR UN TRATAMIENTO DISEÑADO PARA ATACAR ESE DEFECTO ESPECÍFICO, ES DECIR, UNA TERAPIA DIRIGIDA. EN ALGUNOS CASOS, SE PUEDEN USAR ALGUNOS BIOMARCADORES PARA RASTREAR CÓMO ESTÁ RESPONDIENDO TU CÁNCER AL TRATAMIENTO.



Y QUÉ TAL EL COSTO DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS? SUENA CARO.

AIKO

ANA

EL COSTO PUEDE DEPENDER DE LA COMPLEJIDAD DE TUS PRUEBAS, PERO NO DEJES QUE ESO TE ASUSTE. MUCHOS PLANES DE SEGUROS CUBREN EL COSTO DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS, ESPECIALMENTE CUANDO TU MÉDICO LO RECOMIENDA. AGREGA ESA PREGUNTA SOBRE EL COSTO A LA LISTA QUE HICIMOS, PARA QUE RECUERDES PREGUNTARLE AL ASESOR GENÉTICO.



ASESORA GENÉTICA, PROPORCIONO INFORMACIÓN, OFREZCO APOYO Y RESPONDO A SUS PREGUNTAS E INQUIETUDES. HABLAREMOS DE SU HISTORIAL MÉDICO Y TOMARÉ UN HISTORIAL FAMILIAR DETALLADO, QUE INCLUYA AL MENOS TRES GENERACIONES. SU ÁRBOL GENEALÓGICO INCLUIRÁ QUÉ MIEMBROS DE LA FAMILIA HAN TENIDO CÁNCER, EL TIPO DE CÁNCER Y LA EDAD EN EL MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO. FORMULAREMOS UNA ESTRATEGIA PARA LAS PRUEBAS GENÉTICAS QUE MEJOR SE ADAPTE A SUS NECESIDADES. LE EXPLICARÉ LAS LEYES ACTUALES RELACIONADAS CON LA PRIVACIDAD DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA Y COMPARTIRÉ LAS VENTAJAS Y LIMITACIONES QUE TIENEN LAS PRUEBAS GENÉTICAS PARA USTED Y SU FAMILIA.



DI POSITIVO CUANDO ME HICE LAS PRUEBAS GENÉTICAS HACE TRES AÑOS. NUNCA SE LO DIJE A NADIE. ESTABA TAN ESTRESADA CON LOS TRATAMIENTOS Y LA NOVEDAD DE TODO. DIJE QUE ME OCUPARÍA DE ESO MÁS TARDE, Y ME OLVIDÉ CON TANTAS COSAS URGENTES.



TENGO ALGUNAS PREGUNTAS. ¿QUÉ PROBABILIDAD HAY DE QUE TENGA UNA MUTACIÓN RELACIONADA CON EL CÁNCER? ¿QUÉ PRUEBA GENÉTICA ME RECOMIENDAS? TENGO CÁNCER DE MAMA METASTÁSICO. ¿AYUDARÁN LAS PRUEBAS GENÉTICAS A PREDECIR SI PROGRESARÁ? ¿EL SEGURO MÉDICO PAGA LAS PRUEBAS?



HOLA, TENGO UNOS RESULTADOS DE PRUEBAS GENÉTICAS QUE ME HICE HACE TRES AÑOS. ¿CREE QUE PODRÍA PROGRAMAR UNA CITA CON LA ASESORA PARA HABLAR SOBRE ELLOS?



TODOS SE VAN A ENFADAR PORQUE NO LES DIJE NADA ANTES. ¿QUÉ PASA SI LE HE PASADO LA MUTACIÓN A ISABELITA? ¿QUÉ PASA SI MI NIETA DESARROLLA CÁNCER CUANDO CREZCA DEBIDO A MIS GENES?

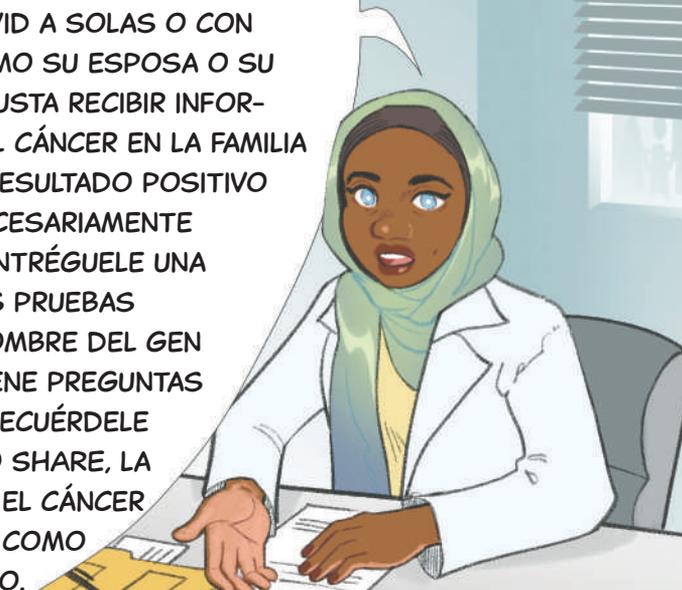




¿CÓMO COMPARTO ESTO CON MI FAMILIA? ME SENTIRÍA FATAL SI LE PASARA ESA MUTACIÓN GENÉTICA A MI HIJO O A MI NIETA.



SI COMPARTE ESTO CON DAVID, LE DARÁ LA OPORTUNIDAD DE MONITOREAR Y TOMAR MEDIDAS PREVENTIVAS QUE PODRÍAN REDUCIR EL RIESGO DE ENFERMEDAD O COMPLICACIONES PARA ÉL Y SU HIJA. NO ES DEMASIADO TARDE PARA COMPARTIR LA INFORMACIÓN. UN DIAGNÓSTICO TARDÍO PODRÍA AFECTAR LAS OPCIONES DE TRATAMIENTO. SÍ, PUEDE QUE ÉL TENGA SENTIMIENTOS ENCONTRADOS POR NO HABER TENIDO LA OPORTUNIDAD DE DECIDIR SI QUERÍA CONOCER ESTOS RESULTADOS ANTES. AUN ASÍ, AHORA DISPONDRÁ DEL MISMO ACCESO A LAS PRUEBAS Y A LAS OPCIONES RELACIONADAS PARA REDUCIR EL RIESGO.



PIENSE SI QUIERE DECÍRSELO A DAVID A SOLAS O CON OTROS PARIENTES PRESENTES COMO SU ESPOSA O SU PADRE. PIENSE EN CÓMO A ÉL LE GUSTA RECIBIR INFORMACIÓN, LO QUE YA SABE SOBRE EL CÁNCER EN LA FAMILIA Y LA GENÉTICA. ENFATICE QUE SU RESULTADO POSITIVO NO SIGNIFICA QUE ÉL O SU HIJA NECESARIAMENTE TENDRÁN CÁNCER EN EL FUTURO. ENTRÉGUELE UNA COPIA DE LOS RESULTADOS DE SUS PRUEBAS GENÉTICAS PARA QUE TENGA EL NOMBRE DEL GEN Y LA MUTACIÓN ESPECÍFICOS. SI TIENE PREGUNTAS A LAS QUE NO SABE RESPONDER, RECUÉRDELE QUE DISPONE DE RECURSOS COMO SHARE, LA ORGANIZACIÓN DE APOYO CONTRA EL CÁNCER CON LA QUE ESTÁ CONECTADA, ASÍ COMO SU MÉDICO, O UN ASESOR GENÉTICO.



PUEDE SER UNA CONVERSACIÓN INCÓMODA, PERO TENGO QUE DECÍRSELO SI PODRÍA AYUDARLO A DECIDIR HACERSE LA PRUEBA. HABLARÉ CON ÉL A SOLAS ESTE FIN DE SEMANA.

SI TENGO LA MUTACIÓN HEREDITARIA BRCA2, ¿ESO CAMBIA MI RIESGO DE PADECER OTROS CÁNCERES?

NO ESTOY SEGURA, PERO PODEMOS HACER UNA CITA CON UN ASESOR GENÉTICO PARA AVERIGUARLO.



¿CÓMO ENCUENTRAS UN ASESOR GENÉTICO?

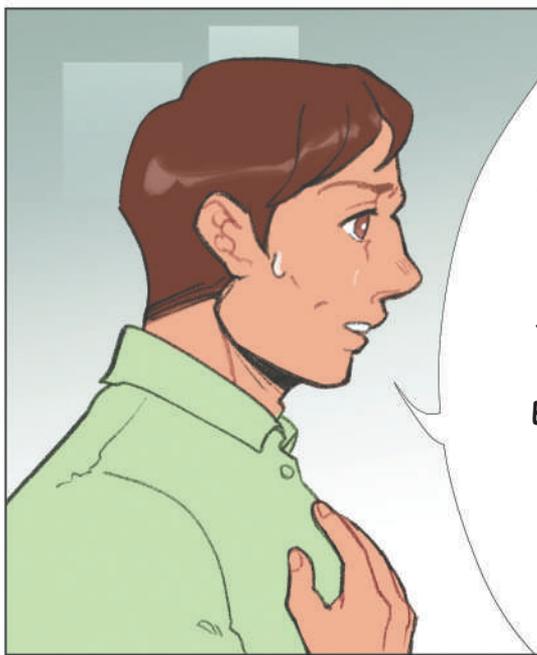
TU MÉDICO PODRÍA DARTTE UNA REFERENCIA. TAMBIÉN ES POSIBLE QUE TU COMPAÑÍA DE SEGUROS MÉDICOS PUEDE ENCONTRAR UN GENETISTA MÉDICO O UN ASESOR GENÉTICO QUE ESTÉ CUBIERTO POR TU PLAN. POR EJEMPLO, EL NATIONAL SOCIETY OF GENETIC COUNSELORS (NSGC) Y EL AMERICAN BOARD OF GENETIC COUNSELING (ABGC) OFRECEN DIRECTORIOS EN LÍNEA DE ASESORES GENÉTICOS. EL COLEGIO AMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA (ACMG) TIENE UNA BASE DE DATOS CONSULTABLE DE SERVICIOS CLÍNICOS DE GENÉTICA MÉDICA. TAMBIÉN PODRÍAMOS HACER UNA CITA CON LA ASESORA QUE CONSULTÉ INCLUSO HACE TELESALUD.



EL CÁNCER DE MAMA MASCULINO SE FORMA EN EL TEJIDO MAMARIO DE LOS HOMBRES. AUNQUE SE PIENSA QUE EL CÁNCER DE MAMA ES UNA ENFERMEDAD DE LA MUJER, TAMBIÉN OCURRE EN LOS HOMBRES. ALGUNOS HOMBRES HEREDAN GENES MUTADOS DE SUS PADRES QUE AUMENTAN EL RIESGO DE CÁNCER DE MAMA. LAS MUTACIONES EN UNO DE



VARIOS GENES, ESPECIALMENTE BRCA2, LO EXPONDRÍAN A UN MAYOR RIESGO DE DESARROLLAR CÁNCER DE MAMA Y PRÓSTATA. DEBIDO A QUE TIENE UN MARCADO HISTORIAL FAMILIAR DE CÁNCER, SU MÉDICO LE RECOMENDÓ QUE CONSIDERARA HACERSE LAS PRUEBAS GENÉTICAS.



ME GUSTARÍA HACERME LAS PRUEBAS. NO SOLO POR MÍ, SINO PORQUE TAMBIÉN TENGO UNA HIJA POR LA QUE ESTOY PREOCUPADO. HABLARÉ CON MI ESPOSA ESTA NOCHE.

**ONCÓLOGA DE AIKO.**

AIKO, LOS RESULTADOS DE SU PRUEBAS GENÉTICAS DIERON POSITIVO PARA UNA MUTACIÓN DEL GEN BRCA.

¿CÓMO AFECTA ESO A MIS OPCIONES DE TRATAMIENTO?

HABLEMOS DE MEDICINA DE PRECISIÓN. LA IDEA ES DARLE UN TRATAMIENTO ADAPTADO A USTED Y A SU SITUACIÓN ESPECÍFICA EN LUGAR DEL MISMO TRATAMIENTO QUE A CUALQUIER OTRA MUJER CON CÁNCER DE MAMA METASTÁSICO.

EXISTEN TRATAMIENTOS DESARROLLADOS Y APROBADOS PARA SUBTIPOS ESPECÍFICOS DE CÁNCER, COMO LOS QUE DEPENDEN DE ESTRÓGENO O PROGESTERONA (ER O PR POSITIVOS) O LOS QUE SON HER2 POSITIVOS.

AHORA, HABLEMOS DE LOS BIOMARCADORES. UN BIOMARCADOR ES CUALQUIER MOLÉCULA EN EL CUERPO HUMANO QUE PODEMOS MEDIR Y NOS AYUDE A PREDECIR SI UN DETERMINADO TRATAMIENTO PODRÍA FUNCIONAR PARA UN CÁNCER (PREDICTIVO), O PRONOSTICAR LA PROBABILIDAD DE QUE UN CÁNCER PUEDA REAPARECER, O MEDIR QUÉ TAN BIEN ESTÁ FUNCIONANDO UNA TERAPIA. LAS PRUEBAS DE BIOMARCADORES EXAMINAN MUESTRAS DE SANGRE, TUMORES U OTROS TEJIDOS PARA DETECTAR CAMBIOS O ANOMALÍAS CAUSADOS POR EL CÁNCER. LAS PRUEBAS AYUDAN A SU EQUIPO MÉDICO A COMPRENDER LA ENFERMEDAD, SABER QUÉ TRATAMIENTO SERÍA EL ADECUADO, CUÁLES SON SUS RIESGOS Y CUÁL ES SU RESPUESTA AL TRATAMIENTO.



LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN AYUDARLE A COM-  
PRENDER SU RIESGO DE PADECER CÁNCER, TOMAR DECI-  
SIONES MÉDICAS Y ADOPTAR MEDIDAS PARA REDUCIR SU  
RIESGO DE CÁNCER O DETECTARLO TEMPRANO.

## Glosario

El **ADN** es una molécula larga que contiene nuestro código genético distintivo. El ADN lleva las instrucciones para crear todas las proteínas de nuestro cuerpo.

**Asesoramiento genético** brinda información sobre las afecciones genéticas y cómo podrían afectarlo a usted o a su familia.

**BRCA2** is a gene that gives directions for creating a protein that acts as a tumor suppressor, but when mutated, it predisposes a person to breast cancer.

**Asesores genéticos** son profesionales de la salud que se especializan en genética médica y asesoramiento. Los asesores genéticos pueden ser parte de su equipo de atención médica, proporcionando evaluación de riesgos, información y asesoramiento de apoyo a las personas y sus familias en riesgo de padecer una afección hereditaria o diagnosticada con ella.

**BRCA1** es un gen que normalmente actúa para prevenir el crecimiento de células en la mama, pero cuando muta, predispone a una persona al cáncer de mama.

**BRCA2** es un gen que da instrucciones para crear una proteína que actúa como supresor de tumores, pero cuando muta, predispone a una persona al cáncer de mama.

Un **gen** lleva la información que determina sus rasgos o características que se heredan de sus padres.

Un **informe de patología** es un documento que contiene el diagnóstico determinado mediante la observación de células y tejidos al microscopio.

Una **molécula** es la partícula más pequeña de una sustancia que mantiene todas las propiedades de la sustancia y está compuesta por uno o más átomos..

Una **mutación** es un cambio en una secuencia de ADN.

**Mutación de la línea germinal** es otro nombre para una mutación hereditaria relacionada con una enfermedad como el cáncer. Los ejemplos de mutaciones de la línea germinal incluyen BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM y otros.

**Pruebas de biomarcadores** buscan sustancias químicas dentro del cuerpo que pueden ayudar a diagnosticar e incluso rastrear algunos tipos de cánceres. El término "Prueba de biomarcadores" puede incluir "Prueba genómica."

**Pruebas genéticas** examinan el ADN que se encuentra en la sangre o la saliva para encontrar mutaciones que puedan causar enfermedades como el cáncer. Las pruebas genéticas pueden ayudarlo a comprender su riesgo de cáncer, ayudarlo a tomar decisiones médicas y tomar medidas para reducir su riesgo de cáncer o detectar el cáncer temprano. Si ya le diagnosticaron cáncer, las pruebas genéticas pueden ayudarlo a tomar decisiones médicas sobre el tratamiento.

**Pruebas genómicas** examinan el tejido canceroso para ayudar a proporcionar información sobre cómo es probable que se comporte el tumor.

# Pruebas genéticas y de biomarcadores: regalos de conocimiento para usted y su familia

---

## CREDITOS:

CREADORA: IVIS FEBUS-SAMPAYO

ESCRITORA: GLENDALIZ CAMACHO

COORDINADORA: LISBETH PAULINO

ILUSTRADORA: SABRINA DUARTE

## PERSONAL Y VOLUNTARIAS

### COLABORADORAS DE SHARE:

CHRISTINE BENJAMIN, OLYMPIA CEPEDA,  
MARIA ESTRELLA, CAROL EVANS, ANDREA HERZBERG,  
ROSE LOPEZ, NEFA-TARI MOORE,  
SANDRA MORALES, MAGGIE NICHOLAS-ALEXANDER,  
STEPHANIE POLAND, MARIA ROMERO,  
LETICIA RODRIGUEZ, JENNIE SANTIAGO, KITTY SILVERMAN

---

FINANCIAMIENTO Y  
APOYO BRINDADO POR



---

SHARE es una organización nacional sin fines de lucro que apoya, educa y empodera a cualquier persona a quien se le haya diagnosticado cáncer de seno, de ovario, de útero, de cuello uterino o de mama metastásico. También brinda información a la población general sobre los signos y síntomas de estos cánceres. Somos una comunidad compasiva de sobrevivientes conecedoras, mujeres que viven con cáncer y profesionales de la salud.

SHARE se dedica a servir a mujeres de todas las razas y culturas, orígenes e identidades. Porque nadie debería tener que enfrentarse solo al cáncer de seno, de ovario, de útero, de cuello uterino o de mama metastásico.

**Línea de ayuda gratuita:**  
**844-ASK-SHARE (844-275-7427) en inglés**  
**800-314-6948 en español**

**[www.sharecancersupport.org](http://www.sharecancersupport.org)**

*Thank you to Pfizer Oncology for support of this initiative.*

---



**LatinaSHARE**  
APOYO Y EDUCACIÓN DE CÁNCER