



ARIZONA
BLOOD & CANCER
SPECIALISTS™

A Partner of  OneOncology®

COMPRENDER LAS PRUEBAS GENÉTICAS



Cada persona tiene su propio conjunto de genes únicos. Los genes de una persona pueden determinar sus características físicas, como el color del cabello, el color de los ojos y la estatura, pero también pueden afectar la probabilidad de que una persona desarrolle ciertos trastornos o enfermedades.

Las pruebas genéticas se realizan para identificar cambios o mutaciones específicos en la composición genética de una persona. Existen muchos tipos de pruebas genéticas, incluidas las que detectan cambios genéticos o mutaciones reconocidos como causantes del cáncer. Los diferentes tipos de pruebas genéticas generalmente se clasifican de la siguiente manera:

Prueba predictiva

Una prueba predictiva indica si una persona tiene una mayor probabilidad de desarrollar una enfermedad o afección. Este tipo de prueba no puede predecir con certeza si una persona desarrollará la afección o en qué momento aparecerán los síntomas.

Prueba presintomática

Una prueba genética se considera una prueba presintomática si el resultado indica que una persona desarrollará una enfermedad o afección con el pasar del tiempo; sin embargo, este tipo de prueba no puede indicar exactamente cuándo ocurrirá la enfermedad o afección.

Prueba diagnóstica

Una prueba genética diagnóstica puede confirmar la sospecha de un diagnóstico, pero es posible que no brinde información específica sobre qué tan grave es actualmente o será la enfermedad o afección de la persona en el futuro.



Mutaciones genéticas y el cáncer

El cáncer es causado por mutaciones genéticas y, en ocasiones, estas mutaciones genéticas son hereditarias (es decir, se heredan). Cuando los genes de una persona presentan ciertas anomalías o mutaciones, existe un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Las mutaciones pueden afectar la forma en que las células crecen y se dividen. En ocasiones, las mutaciones pueden causar que las células crezcan sin control, lo que puede provocar cáncer.

Para las personas que tienen antecedentes familiares de cáncer, las pruebas genéticas son una herramienta de suma importancia que puede ayudar a identificar la posibilidad de problemas, tomar decisiones para monitorear la detección temprana del cáncer o disminuir o prevenir la posibilidad de una enfermedad futura. Sin embargo, es importante tener en consideración que solo alrededor de 5 a 10% de los tipos de cáncer son causados por mutaciones genéticas hereditarias.

El cáncer puede ser el resultado de mutaciones genéticas “adquiridas”, las cuales son mutaciones que ocurren a lo largo de la vida de una persona. A veces, estas mutaciones pueden deberse a una causa conocida, por ejemplo, por fumar/consumo de tabaco o por la exposición a los rayos UVA/UVB dañinos del sol. Otras veces, las mutaciones genéticas pueden ocurrir sin una causa clara.

Algunas personas piensan que “el cáncer tiende a ser hereditario”, sin embargo, el cáncer también puede ser el resultado de una exposición ambiental o una conducta similar, como tener varios miembros fumadores en la misma familia.

Comprender sus antecedentes médicos familiares

Los médicos suelen hacer preguntas acerca de sus familiares de primer grado, que incluyen a sus padres, hermanos e hijos, pero hoy en día estamos descubriendo que también es importante saber acerca de sus familiares de segundo grado. Estos incluirían sus abuelos, nietos, tíos, tías, sobrinos, sobrinas y medio hermanos.

La recopilación de estos datos puede ayudar a identificar si los miembros de la misma familia tienen cáncer u otros trastornos hereditarios comunes que incluyen obesidad, enfermedades cardíacas, presión arterial alta, artritis, diabetes y enfermedad de Alzheimer.

Los antecedentes médicos familiares también pueden proporcionar información significativa a su médico sobre ciertas mutaciones genéticas que pueden estar presentes entre varios miembros de la familia. En algunas familias, muchos parientes de un lado de la familia de una persona pueden tener el mismo tipo de cáncer. También pueden existir diferentes tipos de cáncer vinculados a la misma mutación genética.

Otras pistas que buscan los médicos son determinar si un miembro de la familia ha tenido más de un tipo de cáncer, miembros de la familia a los que se les ha diagnosticado a una edad menor que la edad típica para ciertos tipos de cáncer o miembros de la familia a los que se les ha diagnosticado tipos raros de cáncer.

La etnia de una persona también puede ser un indicador de que es posible que sea necesaria la realización de pruebas genéticas. Las ascendencias específicas a menudo tienen un vínculo a una mayor prevalencia de ciertos tipos de cáncer.

Algunos hallazgos físicos descubiertos durante la detección del cáncer (por ejemplo, pólipos del colon) también pueden estar vinculados a ciertos cánceres hereditarios.

Según sus antecedentes familiares, su médico puede recomendarle la realización de pruebas genéticas para comprender mejor si usted presenta un mayor riesgo de padecer un cáncer, determinar si es necesario realizar más pruebas, personalizar un plan de detección del cáncer y sugerir estrategias que pueden ayudar a reducir su riesgo de desarrollar un cáncer.



En el caso de los pacientes que ya han sido diagnosticados con cáncer, las pruebas genéticas pueden ayudar a su oncólogo a identificar las opciones de tratamiento más efectivas.

Los Centros para el Control de Enfermedades tienen una herramienta en línea de la Dirección General de Salud Pública para ayudarle a documentar sus antecedentes médicos familiares. “My Family Health Portrait” (Mi retrato de salud familiar) se puede compartir con su familia o su proveedor de atención médica.

¿Puedo utilizar un kit de ascendencia familiar en el hogar para obtener información sobre mis genes?

Si bien puede ser divertido obtener información sobre su ascendencia, esto no sustituye el informarse sobre sus antecedentes médicos familiares. Las pruebas de ascendencia populares que se pueden solicitar en línea no brindan suficiente información para determinar el riesgo general de una persona de padecer cáncer u otras enfermedades.

¿Debería hacerme una prueba?

Así como cada tipo de cáncer es diferente, también lo es la situación de cada persona. Si bien algunas personas pueden elegir someterse a pruebas genéticas, otras personas deciden no hacerlo. Las pruebas genéticas son completamente voluntarias y usted es la única persona que puede tomar la decisión que es adecuada para usted.

Le recomendamos que hable con su médico sobre cualquier pregunta que tenga sobre las pruebas genéticas. Si está interesado en las pruebas genéticas, también es de importancia que se reúna con un asesor genético antes de realizársela. La Sociedad Nacional de Asesores Genéticos cuenta con una base de datos integrales para ayudarle a encontrar un asesor genético que puede asistirle en la comprensión de qué esperar durante y como resultado del proceso de las pruebas. También pueden ayudarle a explorar las ventajas y las desventajas de realizarse la prueba y pueden ayudarle a comprender el significado de los resultados y las opciones que tiene a su disposición.

¿El seguro cubrirá el costo de las pruebas genéticas?

Cuando un médico ordena asesoramiento y pruebas genéticas, las pólizas de seguro médico a menudo cubren los costos asociados; sin embargo, es importante que los pacientes consulten con su compañía de seguros para verificar la cobertura

de estos servicios antes de realizarle la prueba. La verificación de la cobertura es importante, ya que a veces el asesoramiento y las pruebas genéticas se cubren únicamente en circunstancias específicas o, a veces, existen estipulaciones que indican que se deben cumplir ciertos requisitos antes de que se cubran el asesoramiento y las pruebas.

Riesgos de las pruebas

Típicamente, existe un riesgo físico mínimo derivado de las pruebas genéticas. Por lo general, la prueba se realiza con una muestra de sangre de la persona. En ocasiones, puede resultar necesario obtener muestras de tejido. El procedimiento utilizado para recolectar la muestra debe explicarse en detalle, de manera que esté informado de los riesgos asociados.

Existe la posibilidad de que surjan riesgos tanto psicológicos como sociales al someterse a pruebas genéticas. La decisión de someterse a la prueba puede resultar estresante al anticipar cuáles serán los resultados o cómo podría verse afectada su vida. Las pruebas genéticas también pueden tener un impacto sobre las relaciones familiares por una variedad de razones.

Como cualquier otra prueba o procedimiento médico, las pruebas genéticas pasan a formar parte de su historia clínica permanente. La historia clínica de una persona es confidencial y está protegida por la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros Médicos de 1996 (HIPAA, por sus siglas en inglés), una ley federal que protege la información médica de carácter confidencial del paciente para que no se divulgue sin el consentimiento o conocimiento del paciente, salvo en determinadas circunstancias limitadas. Si bien también existen leyes que prohíben la discriminación, las personas a menudo temen que, en el futuro, los resultados puedan tener una influencia negativa sobre su imagen frente a futuros empleadores u otras compañías de seguros de salud.

Exactitud de las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas son muy precisas, pero existen algunas limitaciones y, a veces, no proporcionan una respuesta definitiva. Su médico revisará los resultados de su prueba con usted y responderá todas las preguntas que pueda tener. Pueden tomar decisiones en conjunto sobre los próximos pasos a seguir, incluidas las pruebas de seguimiento y las acciones que usted puede tomar para reducir su riesgo, incluyendo la realización de pruebas de detección del cáncer y las opciones de estilo de vida que pueden disminuir o prevenir la posibilidad de una enfermedad futura.



ARIZONA
BLOOD & CANCER
SPECIALISTS™

A Partner of  OneOncology®

ArizonaBloodAndCancerSpecialists.com
800-201-7220

Arizona Blood and Cancer Specialists, PLLC complies with applicable Federal civil rights laws and does not discriminate on the basis of race, color, national origin, age, disability, or sex. Arizona Breast Health Specialists (a division of Arizona Blood and Cancer Specialists, PLLC) does not exclude people or treat them differently because of race, color, national origin, age, disability, or sex.

Arizona Blood and Cancer Specialists, PLLC cumple con las leyes federales de derechos civiles aplicables y no discrimina por motivos de raza, color, nacionalidad, edad, discapacidad o sexo.

ATENCIÓN: si habla español, tiene a su disposición servicios gratuitos de asistencia lingüística. Llame al: 1-800-201-7220.

Arizona Blood and Cancer Specialists, PLLC bik'ehgo hójil' [nígíí bidadeeti' ígíí Wááshindoon t'áá át' é bilá' ashla' ii bee bá ádahaazt' i' ígíí bíbee haz' áqanii dóo doo ak' íjii' nitsáhákees da díí ninahjii' al' áá dadine' é, dine' é bikágí át' ehígíí, binááhai' ígíí, nazhniit' ago da, éí doodaii' asdzání dóo diné át' ehígíí.

Díí baa akó nínízin: Díí saad bec yániflti' go Diné Bizaad, saad bec áká' ánída' áwo' dęę', t'áá jiiik' eh, éí ná hóló, kóji' hódíílnih. 1-800-201-7220.