

INTRODUCCIÓN:

En el siguiente formulario se describirán los beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas de susceptibilidad heredada al cáncer. Por favor, lea atentamente el formulario antes de tomar una decisión al respecto.

El cáncer de mama y ovario se presenta en la mayoría de los casos de manera esporádica. Existen algunas familias, sin embargo, que presentan un número de casos superior al general de la población. Recientemente existen estudios que avalan la asociación de mutaciones presentes en alguno de sus genes con el desarrollo de cáncer.

Estas mutaciones pueden transmitirse de padres a hijos y su presencia presupone un aumento del riesgo de desarrollar a lo largo de la vida un cáncer de mama u ovario. Sin embargo, la presencia de una mutación en los genes, no conlleva al desarrollo de cáncer, solo indica que existe un mayor riesgo de desarrollarlo comparado con el de la población general.

Por el contrario, la ausencia de dicha mutación no puede garantizar que no se desarrollará cáncer, ya que es posible que existan otras mutaciones que hoy en día se desconocen y por ende no es posible estudiarlas. También existe la posibilidad de que se desarrolle un cáncer de forma esporádica, el cual no es hereditario.

SU CASO ha sido valorado a la vista de sus antecedentes familiares. Se considera la posibilidad de proceder a este estudio para poder determinar si posee alguna alteración genética que eleve su predisposición a padecer cáncer de mama u ovario.

PROPÓSITO:

Por medio de este estudio en el cual se analiza un gen o genes específicos relacionados con un síndrome de cáncer hereditario, en el cual se busca detectar cambios genéticos en ellos, con el fin de poder determinar si una persona tiene o no un riesgo significativamente mayor de desarrollar ciertos tumores.

Estas pruebas genéticas permiten un cálculo de riesgo de cáncer hereditario más preciso que el que se logra solo analizando antecedentes personales y familiares.

PROCEDIMIENTO DE LA PRUEBA:

El análisis se realiza sobre una muestra de sangre extraída luego de haber otorgado el consentimiento. En ocasiones, se puede solicitar la extracción de otras células o tejidos. Luego se extraerá el ADN de la muestra y se procederá al análisis de un gen o genes específicos para detectar mutaciones asociadas a un síndrome de cáncer hereditario.

RESULTADO DE LA PRUEBA E INTERPRETACIÓN:

Es importante tener en cuenta que los resultado se deben evaluar considerando los antecedentes personales del paciente, como así también los familiares, los resultados del examen físico, las pruebas diagnosticas y de laboratorio y sobretodo la opinión clínica de su médico.

Teniendo como resultados posibles: Positivo, negativo, o incierto.



Positivo- indica que una persona ha heredado una mutación dañina conocida, lo que conlleva a un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama u ovario. Sin embargo, un resultado positivo no podrá decirle cuándo desarrollara Cáncer o bien, si verdaderamente lo desarrollara. Pero, tener conocimiento de esta información podría ayudarle a usted y a su médico a tomar decisiones de tipo preventivas, tales como pruebas de detección temprana o tamizaje, cirugías para reducir el riesgo y estrategias medicamentosas preventivas.

Negativo- indica que no se ha identificado ninguna mutación en el gen o genes estudiados. Si usted, es la primer persona de su vínculo familiar que se ha realizado este estudio, guarda el mismo riesgo de desarrollar cáncer que la población general. De todos modos, es posible que lleve una predisposición genética que no ha podido ser detectada mediante esta prueba en el gen o genes analizados, o en cualquier otro gen asociado al desarrollo de este tipo de cáncer hereditario, lo que hace que usted conlleve un riesgo mayor que el resto de la población general, el cual debe ser analizado en el contexto de su historia familiar.

Si se analiza una mutación existente en su familia, y se obtiene un resultado negativo, usted tiene el mismo riesgo que la población general en desarrollar el cáncer.

Incierto- indica que se han encontrado cambios genéticos, pero no se conoce hasta el momento su implicancia clínica, dado que no está estudiado actualmente si este cambio está asociado a riesgo de padecer cáncer o no, a este tipo de variantes genéticas se las conoce como "Variante de Significado Clínico Incierto". Se considera que su riesgo es igual al de la población general. Contando con la probabilidad de que su riesgo sea mayor que el promedio a causa de tener un cambio de este tipo o a una predisposición genética no detectable en esta prueba en el gen o genes analizados o en otro gen asociado al cáncer hereditario.

Debe considerar que los resultados de las pruebas genéticas tienen consecuencias para parientes consanguíneos. Cuando la existencia de una mutación ha sido confirmada, usted debe saber que otros miembros de su familia pueden haberla heredado: ya sea de usted, en el caso de sus descendientes, o bien, sus antepasados, en el caso de otros familiares como tíos o primos. El Servicio del Laboratorio especializado en Estudios Genéticos no se encuentra habilitado para contactarse con ellos por propia iniciativa para advertirles de esta circunstancia, ya que este tipo de información es estrictamente confidencial. Debe tener en cuenta que es decisión suya informar a dichos familiares con el fin de que, si ellos desean, puedan ser estudiados y valorar junto con su historia familiar y antecedentes personales cual es su riesgo con respecto al cáncer hereditario. También debe tener en cuenta que los resultados de este tipo de pruebas puede impactar en el estado de su salud emocional y/o psicológico, tanto de forma positiva como negativa,



BENEFICIOS:

Sin importar si el resultado es positivo o negativo, las pruebas genéticas tienen beneficios. Ante un resultado negativo en una mutación que sabe que existe en su familia, usted sabrá que no puede transmitir de forma directa esa mutación a sus hijos y por lo general se considera que usted tiene el mismo riesgo que la población general de desarrollar cáncer.

Otros resultados de este estudio serían de ayuda para usted y su médico a evaluar decisiones con mayor información a cerca de su futuro. Como ser el uso de pruebas de detección temprana o tamizaje intensificados, cirugías profilácticas para reducir el riesgo y estrategias medicamentosas preventivas. En caso de un resultado positivo, debería informarse acerca de la posibilidad de que sus hijos y parientes consanguíneos puedan haber heredado la misma mutación o mutaciones en el gen o genes estudiados.

RIESGOS:

Los riesgos directos de las pruebas genéticas, por lo general, solo requieren la toma de una muestra de sangre de donde luego se extraerá el ADN, sus efectos secundarios si bien son poco comunes, entre ellos podrían encontrarse algunos como: mareos, desmayos, hemorragia, dolor, formación de hematomas, y raras veces, infección.

LIMITACIONES:

Esta prueba analiza sólo algunos genes asociados a un síndrome o síndromes específicos de cáncer hereditario. Las pruebas genéticas determinan el riesgo de cáncer sólo para aquellos tipos de cáncer asociado a los genes que se analizan.

La mejor forma de determinar su tratamiento clínico es a través de la consulta especializada con su médico.

El análisis de una variante genética específica de significado clínico incierto podría no proporcionar información sobre el riesgo de cáncer a usted o a sus parientes consanguíneos.

MENSAJES FUTUROS:

La biología molecular se encuentra en constante avance y actualización, lo que hace que constantemente existan nuevos datos e información a nuestro alcance. Sugerimos que siga en contacto con el Servicio de Asesoramiento Genético que le indico realizarse este estudio, o bien con su médico, para poder informarse acerca de nuevos desarrollos en la genética del cáncer y poder actualizar datos relacionados con sus antecedentes personales y familiares que pudieran afectar su riesgo de cáncer.



POSIBILIDAD DE NO REALIZARSE LA PRUEBA:

Si usted decide que no desea realizarse un estudio genético, sepa que su decisión será respetada en todo momento y deberá recibir toda la atención médica que precise de acuerdo con su caso.

ALTERNATIVAS A LA PRUEBA GENÉTICA:

Debe saber que existen modelos teóricos que permiten conocer de manera aproximada su riesgo de padecer determinados tipos de cáncer, y de igual manera, su riesgo de ser portador de una mutación. Estos modelos no reemplazan ni el resultado de una prueba genética, ni la evaluación clínica de riesgo efectuada por el Servicio de Asesoramiento Genético, pero podrían utilizarse en caso de rechazar la realización de una prueba genética.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS RESULTADOS-ALMACENAMIENTO DE MUESTRAS

Debe saber que los resultados arrojados de este estudio son confidenciales y los mismos estarán al alcance de la persona estudiada o de aquellas quienes sean autorizadas correctamente por escrito. Estos datos quedaran custodiados por el Laboratorio de Estudios Genéticos, y los mismos no podrán ser cedidos a ninguna entidad o persona sin su previa autorización.

Una vez finalizado el estudio genético, el Laboratorio conservará una muestra de sangre extraída o bien, cualquiera de sus subproductos tejidos analizados, a fin de poder realizarle futuros estudios. El tiempo de su almacenamiento es indeterminado. En caso de desear que en algún momento esta muestra sea destruida, cuenta con la facultad de solicitarlo por escrito al Laboratorio para que lo efectúe.



DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DEL (LA) PACIENTE:

Al firmar al pie siendo el (la) paciente que se somete al ESTUDIO

Reconozco haber recibido explicaciones tanto verbales como escritas con especialistas y mi médico tratante sobre la naturaleza y propósito de las pruebas genéticas que se me realizarán según indica el formulario médico de solicitud de estudio.

He conversado con el médico solicitante acerca de la fiabilidad de los resultados positivos, negativos o inciertos y el nivel de certeza que ofrece cada uno de estos.

Se me ha informado acerca de la importancia del asesoramiento genético. He tenido aunque sea, una consulta con el personal de Asesoramiento Genético.

He leído este documento en su totalidad y habiéndolo entendido estoy satisfecho de todas las explicaciones y aclaraciones recibidas sobre el estudio genético de predisposición al cáncer hereditario otorgando mi consentimiento para que sea realizado el estudio.

Me comprometo a que la interpretación del mismo sea realizada por un profesional médico para conocer el adecuado control y/o tratamiento a seguir.

En este acto se me entrega una copia del presente documento.

Nombre:

DNI:

Firma:

Fecha de nacimiento:

Fecha:

