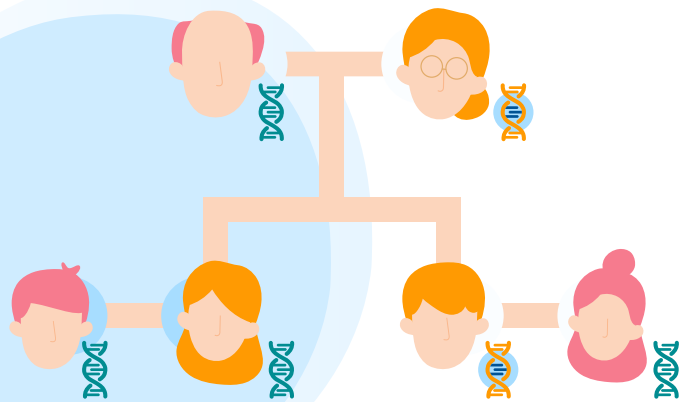


¿Qué sucede durante las consultas de asesoramiento genético en cáncer?



1 ¿En qué consiste la primera consulta de asesoramiento genético?



Cuando **una persona es derivada** a una consulta de asesoramiento genético es porque existe una sospecha de que pueda tener una predisposición hereditaria al cáncer.

La primera consulta consiste en la **evaluación del riesgo de cáncer según la historia personal y/o familiar documentada**, si es posible, **en informes médicos**. Para ello, se tratarán diferentes temas, como:

- Información sobre la predisposición hereditaria al cáncer
- Elaboración del **árbol genealógico** con los antecedentes personales y familiares de cáncer
- Evaluación del **riesgo de cáncer** para el/la paciente y sus familiares

En caso de cumplirse criterios para realizar un estudio genético, además se hablará sobre:

- Indicación y utilidad del **estudio genético**
- Información sobre los **posibles resultados** del estudio genético y sus consecuencias en el manejo médico de la persona
- Probabilidad de **transmisión** a la descendencia
- Opciones de **manejo preventivo, diagnóstico precoz y opciones reproductivas**, en caso de un resultado positivo
- Posible **impacto psicológico** de los resultados

¿En qué consiste un estudio genético?

Un estudio genético es una **prueba** cuya finalidad es **detectar posibles variantes patogénicas** en los genes que predisponen a una enfermedad, en este caso, al cáncer. Esta prueba se hace generalmente a partir de una muestra de sangre.



2 ¿En qué consiste la consulta de entrega de resultados del estudio?

- En la segunda consulta, el asesor genético comunicará los **resultados** obtenidos en el estudio genético y sus **implicaciones** para la persona que acude a la consulta y para sus familiares
- Se le explicarán las posibles **estrategias de prevención** y diagnóstico precoz de acuerdo con la valoración de riesgo determinado por el resultado
- En caso de encontrar una variante patogénica, se explicará la importancia de **que comparta el resultado con todos sus familiares**, para que sean derivados a unidades de asesoramiento donde puedan ofrecerles el estudio genético y ajustar sus medidas de prevención y diagnóstico precoz

¿Qué consecuencias tienen los estudios genéticos de predisposición hereditaria al cáncer?

¿Qué consecuencias tiene un resultado positivo?

- Un **resultado positivo** significa que se ha detectado una **variante patogénica en la persona estudiada**, que le confiere mayor riesgo que la población general de desarrollar ciertos tipos de cáncer
- Esta variante patogénica **puede ser transmitida** a sus descendientes y puede haber sido heredada de sus padres, por lo tanto, varios de **sus familiares pueden también ser portadores** de esta alteración concreta y tener una **probabilidad mayor de desarrollar cáncer**
- Tener identificada la variante patogénica permite el estudio posterior en los familiares para confirmar quiénes la han heredado y quiénes no. De este modo, se puede **individualizar su seguimiento** y ofrecer **opciones reproductivas** para no transmitirla a la descendencia

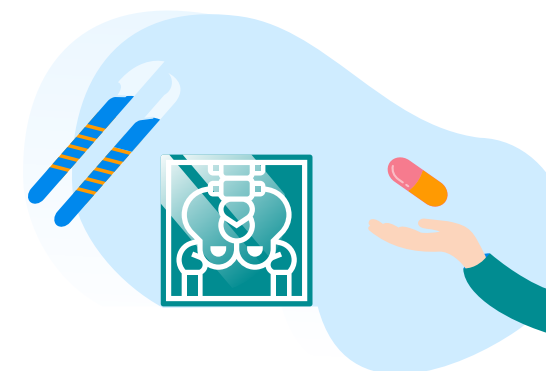
¿Qué implicaciones tiene un resultado no informativo?

- Un **resultado no informativo** significa que el estudio genético **no ha identificado variantes patogénicas** en los genes analizados, de acuerdo con el **conocimiento disponible** en el momento de emitir el informe
- En este caso, **será la historia de cáncer personal y familiar la que oriente** al asesor genético sobre el riesgo de desarrollar cáncer y la vigilancia más apropiada

¿Cómo es la vigilancia recomendada tras un estudio genético?

La vigilancia **se ajustará** para cada tipo de cáncer **según se hayan detectado o no variantes patogénicas** y según la **historia personal y familiar** de cáncer.

Podrá incluir **pruebas diagnósticas** más eficaces, generalmente iniciadas antes y realizadas con mayor frecuencia que las aplicadas en los programas de cribado de cáncer de la población general.



¿Cómo se decide el seguimiento cuando no se hace estudio genético?

Cuando no se hace estudio genético (bien por no cumplir los criterios de sospecha para estudio o porque el/la paciente no lo desea), el asesor genético **estima el riesgo** de desarrollar los distintos tipos de cáncer **según la historia personal y familiar**:

- Si resulta un **riesgo como el de la población general**

se le recordarán los **programas de detección temprana del cáncer** y las recomendaciones del Código Europeo Contra el Cáncer y se le animará a contactar de nuevo si surgen novedades en la historia oncológica personal o familiar
- Si se le asigna un **riesgo alto o moderado**

se le ajustará un **plan de prevención, diagnóstico precoz y seguimiento personalizado**
y/o, en caso necesario, será derivado a **consultas con otros especialistas**