



## Empoderando a las Familias a Través de las Pruebas Genéticas

Aprender cómo las pruebas genéticas pueden ayudarles a  
comprender su riesgo de cánceres hereditarios

Patricia Serna, MHS, PA-C, CGRA  
Médico Asociado  
Texas Oncology – Virtual Care



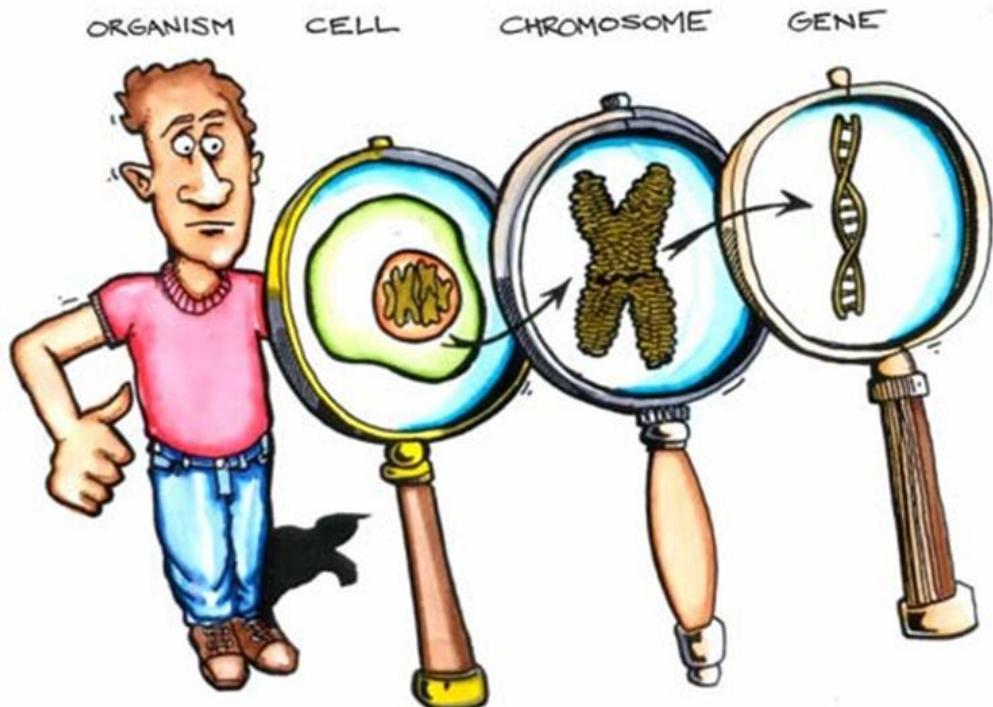
Divulgación: Soy oradora para Myriad Genetic



# AGENDA

- Introducción a las pruebas genéticas
- Comprender los antecedentes familiares y el cáncer hereditario
- Beneficios de las pruebas genéticas para las familias
- Interpretación de los resultados de las pruebas genéticas
- Opciones de tratamiento basadas en las pruebas genéticas
- El concepto de "previviente"
- Preguntas frecuentes y recursos adicionales
- Conclusiones y próximos pasos

# Genes y ADN



Los genes son las instrucciones para nuestro cuerpo.

Tenemos más de 20 mil genes, cada uno con una función específica.

Tenemos genes que ayudan a prevenir el cáncer.

Todos tenemos estos genes.

Una mutación es un cambio en el ADN de un gen.

No todas las mutaciones causan daño. Son lo que nos diferencia.

Las mutaciones patógenas son mutaciones que alteran la función de un gen.

Para facilitar la explicación, en adelante, en esta presentación, «mutación» se referirá a una mutación patógena.

# Introducción a las pruebas genéticas

## ¿Qué son las pruebas genéticas?

- Las pruebas genéticas buscan cambios en su ADN que pueden indicar un alto riesgo de cáncer hereditario.
- Estas pruebas pueden determinar si usted heredó o no un alto riesgo de contraer ciertos cánceres, como el cáncer de mama, de ovario, de colon, de endometrio y el melanoma.

## ¿Por qué son importantes las pruebas genéticas?

- Las pruebas genéticas le ofrecen la oportunidad de prevenir el cáncer o detectarlo en una etapa temprana.
- La detección temprana puede proteger su salud e incluso salvar su vida.
- Las pruebas genéticas pueden ayudarle a tomar decisiones médicas y de estilo de vida informadas, a entender su riesgo de contraer cáncer
- Proporcionar información útil a otros miembros de su familia.



# Cánceres en la población

■ Esporádico ■ Familiar ■ Hereditario

## Hereditario

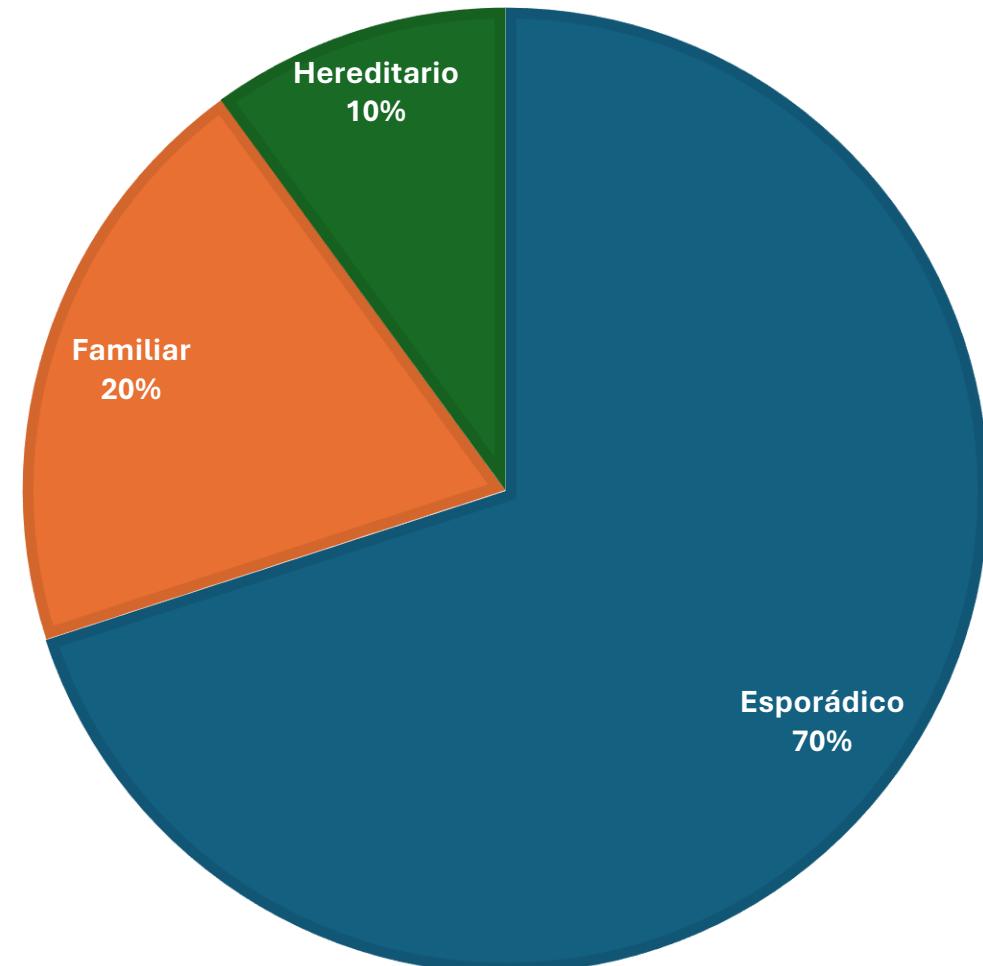
- La mutación genética se hereda en la familia.
- Aumenta el riesgo de cáncer.

## Familiar

- Pueden estar involucrados múltiples genes y factores ambientales.
- Algo aumenta el riesgo de cáncer.

## Esporádico

- El cáncer se presenta por casualidad o está relacionado con factores ambientales, de estilo de vida y la edad.
- Riesgo de cáncer en la población general.



# Alarmas para pruebas genéticas

¿Usted o alguno de sus familiares (maternos o paternos) ha tenido...

cáncer de mama antes de los 50 años, o cáncer de mama masculino a cualquier edad?

cáncer de ovario a cualquier edad?

cáncer de mama triple negativo

tres o más familiares con cáncer de mama, de ovario, pancreático o de próstata?

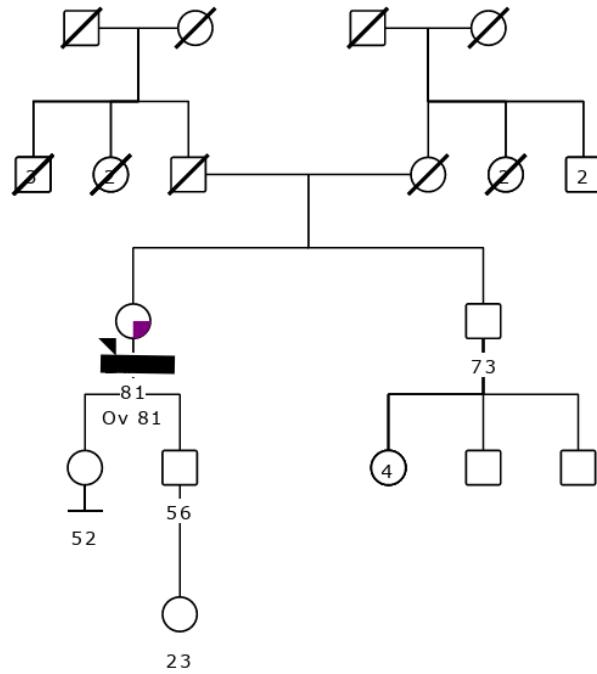
cáncer de colon, rectal, endometrio (uterino), o rectal antes de los 50 años?

un familiar con una mutación genética relacionada con el cáncer?

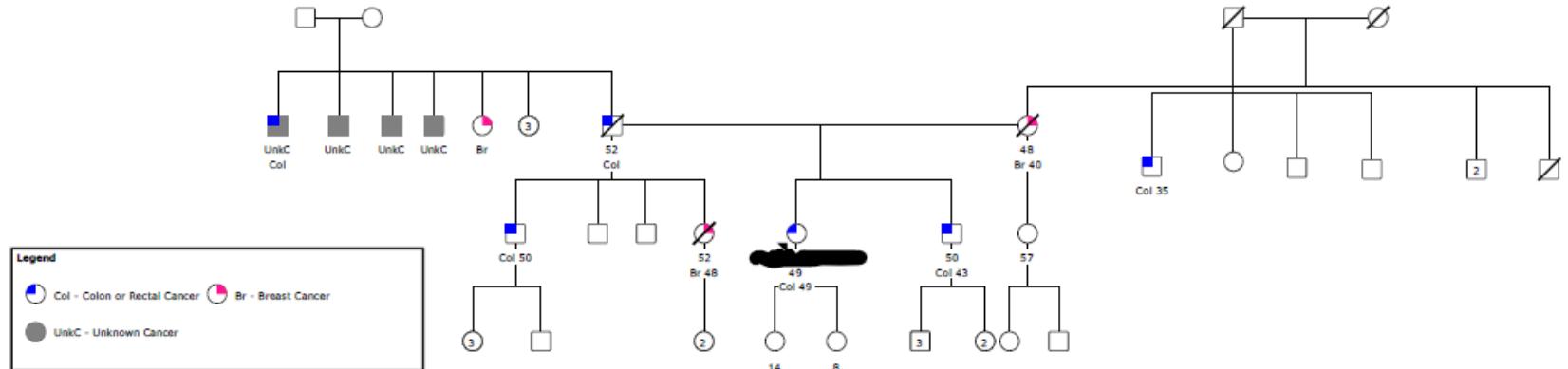


# Comprender los antecedentes familiares y el cáncer hereditario

## BRCA2



Legend  
● Col - Colon or Rectal Cancer ● Br - Breast Cancer  
● UnkC - Unknown Cancer



Legend

Ov - Ovarian Cancer

# Cómo las pruebas genéticas ayudan a las personas y a sus familias

A photograph of a woman with cancer, wearing a pink headscarf, hugging her young daughter from behind. They are outdoors, with a bright blue sky and some clouds in the background. The woman is smiling slightly, and the girl is looking towards the camera with a gentle expression.

## Detección de Riesgos

Las pruebas genéticas identifican posibles riesgos hereditarios para la salud de las personas y sus familias.

## Prevención

Las pruebas permiten la intervención temprana y medidas preventivas para reducir el riesgo.

## Implicaciones Familiares

Los resultados pueden informar a los familiares sobre los riesgos genéticos compartidos y orientar las decisiones de salud.

## Tratamiento Médico para las personas afectadas

Terapias personalizadas y más dirigidas

# Interpretación de los resultados de las pruebas genéticas

- Se encontró una mutación que aumenta el riesgo de cáncer.
- El tratamiento médico se basa en pautas para personas con esa mutación genética.

**Positiva**



- Su prueba no identificó un síndrome de cáncer hereditario.
- Es importante considerar si existe una mutación conocida en la familia.
- El tratamiento se basa en los antecedentes personales y familiares de cáncer.

**Negativa**



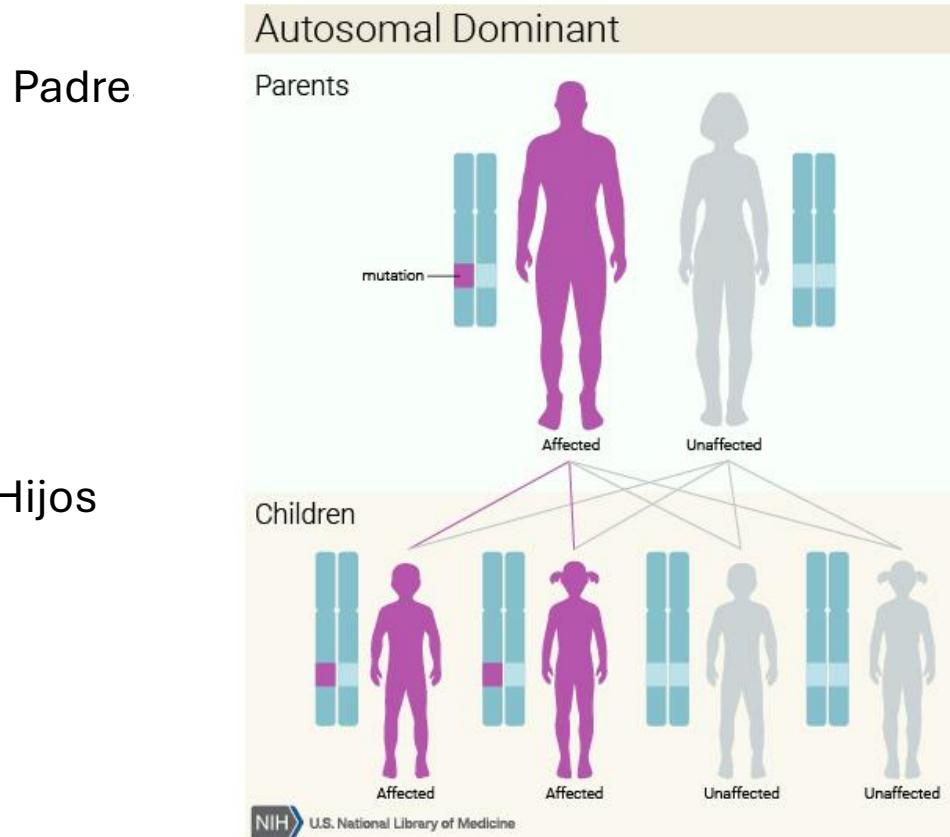
- Se desconoce en este momento si el cambio identificado es perjudicial.
- El tratamiento se basa en los antecedentes personales y familiares de cáncer.

**Variante de Significado Incierto**

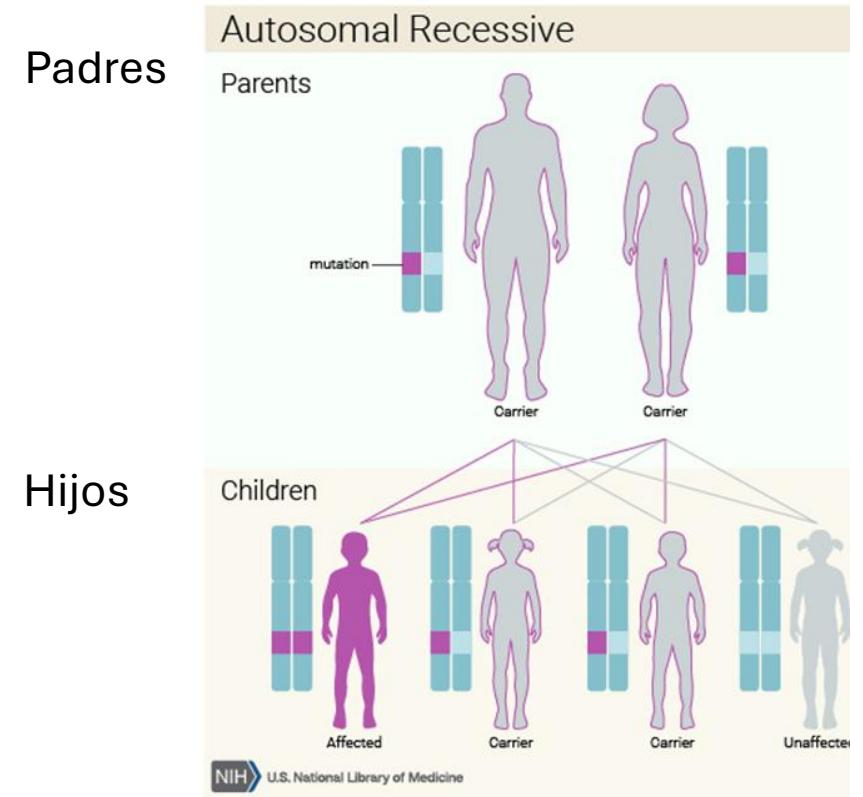


# Herencia

## Autosómico Dominante



## Autosómico Recessivo



# Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA)



**GINA** protege contra la discriminación basada en los resultados de pruebas genéticas en el seguro médico y el empleo.



**GINA** no protege contra la discriminación basada en los resultados de pruebas genéticas con seguros de vida o seguros de discapacidad a corto o largo plazo.

# Costo y Cobertura

---

El seguro médico cubre las pruebas para los pacientes que cumplen los criterios.

La mayoría de los pacientes no costo adicional; otros suelen pagar menos de \$250.

Los laboratorios genéticos varían y la mayoría ofrece asistencia financiera a quienes cumplen los requisitos.





# Opciones de tratamiento basadas en las pruebas genéticas

---





# Terapias dirigidas y personalizadas

## Opciones de tratamiento

- Terapias personalizadas y dirigidas según los resultados de sus pruebas genéticas.

## Comprensión de las terapias dirigidas

- Las terapias dirigidas se centran en mutaciones y biomarcadores específicos para mejorar la eficacia del tratamiento y reducir los efectos secundarios.

## Aplicabilidad en caso de resultados negativos

- Los tratamientos personalizados ofrecen opciones incluso para pacientes con resultados negativos en las pruebas, lo que amplía la disponibilidad de terapias.



# Inhibidor de la PARP

- **Olaparib (Lynparza™) y Talazoparib (Talzenna®)**
- Estos son inhibidores de la PARP (poli ADP-ribosa polimerasa). Los tipos de cáncer relacionados con las mutaciones del BRCA 1 o 2. Estos parecen depender de la PARP para reparar el ADN dañado en las células cancerosas, y les permite continuar dividiéndose.
- Al inhibir la PARP, el crecimiento del tumor puede disminuir o detenerse.

# El concepto de “Previviente”



# FORCE acuñó el término en el año 2000

Un individuo que tiene un mayor riesgo de desarrollar cáncer debido a antecedentes familiares o predisposición genética, pero que aún no ha sido diagnosticado con cáncer.





**Octubre Rosa**  
**Mes de la lucha contra el**  
**Cáncer de mama**

# Conclusión

## **Empoderando a las familias**

Las pruebas genéticas brindan a las familias información vital sobre los riesgos hereditarios para la salud, lo que les permite tomar decisiones informadas.

## **Atención personalizada**

El conocimiento genético permite implementar enfoques de atención médica personalizados para gestionar mejor las necesidades de salud individuales de forma proactiva.

## **Gestión proactiva de la salud**

Comprender los riesgos genéticos fomenta acciones preventivas que contribuyen a un futuro más saludable para las familias.

# Recursos

## Obtenga apoyo

Hable con otros sobrevivientes que comparten su mutación genética y situación.

## Inscríbase en investigaciones de prevención

Busque estudios de detección y prevención que incluyan a previdente.

## Visita el sitio web de FORCE o NIH para obtener más información en español

<https://www.facingourrisk.org/es/informacion-y-recursos>

[https://www.cancer.gov/espanol/cancer/causas-prevención/genetica](https://www.cancer.gov/espanol/cancer/causas-prevencion/genetica)



# Recursos

**Visita el sitio web de FORCE**

<https://www.facingourrisk.org/es/informacion-y-recursos>



**NIH para obtener más información en español**

<https://www.cancer.gov/espanol/cancer/causas-prevencion/genetica>



