



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio de cáncer de colon salió **NEGATIVO** ¿Y ahora qué?

Tuviste cáncer colorrectal y te realizaste un panel de genes de predisposición hereditaria. No se encontraron cambios genéticos que expliquen tu cáncer. Como eres la primera persona de tu familia en hacerse este estudio, esta guía te ayuda a entender qué significa el resultado para ti y para tus familiares, y cómo se definen los controles de cada uno.

¿Qué significa un resultado negativo?

En los genes analizados **no se encontraron variantes patogénicas ni probablemente patogénicas**. Como nadie más en tu familia se ha estudiado, este resultado no permite saber con certeza cuál es el riesgo de tus familiares: no lo confirma ni lo descarta.



Lo que **SÍ** significa

- En los genes analizados no se encontró una causa hereditaria, como el síndrome de Lynch, que explique tu cáncer.
- Tu tratamiento y tus controles se definen según las características de tu cáncer, como indique tu equipo tratante.
- Por este resultado, tus familiares no necesitan hacerse este mismo examen genético.



Lo que **NO** significa

- Descarta las causas hereditarias de un solo gen más conocidas, pero no excluye por completo otros factores genéticos de menor efecto.
- No significa que tus familiares tengan el riesgo de la población general: tener un familiar directo con cáncer colorrectal puede aumentarlo.
- No reemplaza tus controles ni las colonoscopías que puedan necesitar tus familiares.



¿Dónde queda el riesgo de cáncer colorrectal en tu familia?



** Con un resultado negativo, lo más probable es que el riesgo se ubique en este rango. El lugar exacto depende de la historia familiar, del estudio de tu tumor y de otros factores, y con esa información se definen los controles de tus familiares.*



El riesgo de cáncer colorrectal depende de muchas cosas



Genes estudiados

No se encontraron cambios de riesgo en ellos.



Historia familiar

Quiénes tuvieron cáncer, de qué tipo y a qué edad.



Estudio del tumor

Si tu tumor mostró o no alteración de genes reparadores (IHQ o IMS).



Estilo de vida y edad

Alimentación, actividad física, peso, tabaco, alcohol y la edad.



Preguntas frecuentes

1

Si el resultado es negativo, ¿para qué me hice el examen?

Porque saber si existe una variante hereditaria puede influir en algunas decisiones de tratamiento y de seguimiento, y en la evaluación de tu familia. Un resultado negativo descarta las causas hereditarias más conocidas en los genes analizados, como el síndrome de Lynch.

2

¿Cambia mi tratamiento o mis controles?

No. Tu tratamiento y tu seguimiento (colonoscopías y otros exámenes) se definen según las características de tu cáncer y lo que indique tu equipo tratante. Este resultado no los modifica.

3

¿Significa que mi cáncer no fue hereditario?

No necesariamente. La mayoría de los cánceres colorrectales no se deben a un solo gen. Pero en algunas familias el riesgo se explica por genes que aún no se conocen o por la suma de muchas variantes comunes. Por eso la historia familiar sigue siendo importante.

4

¿Qué pasa con mis hijos, hermanos y padres?

Por tener un familiar directo con cáncer colorrectal, su riesgo es mayor que el de la población general, aunque tu resultado sea negativo. No necesitan este mismo examen genético por tu resultado, pero sí suelen necesitar colonoscopías antes que el resto de la población.

5

¿El riesgo de mi familia puede cambiar?

Sí. Los controles se ajustan si aparecen nuevos diagnósticos de cáncer o pólipos en la familia. Por eso conviene mantener al día la historia familiar.

6

¿Tendré que repetir el examen?

No es necesario repetir el mismo examen. Pero la ciencia avanza: si aparecen nuevos diagnósticos de cáncer en ti o en tu familia, o se descubren nuevos genes, podría ser útil consultar nuevamente para evaluar un estudio más amplio.



7

Si mi informe menciona una “variante de significado incierto”, ¿es grave?

No, y no debe cambiar tus controles. Es un cambio genético del que aún no se sabe si influye en la salud; la gran mayoría termina siendo clasificada como benigna. Si la variante se reclasifica, el laboratorio podría informarlo. De no ser así, se sugiere revisar su clasificación en 12 a 24 meses, o según lo conversado durante el asesoramiento genético.

8

¿Puedo hacer algo para disminuir el riesgo?

¡Sí! Hacer actividad física, mantener un peso saludable, comer más fibra y menos carnes rojas y procesadas, moderar el alcohol, no fumar y cumplir con las colonoscopías indicadas son medidas con impacto real, para ti y para tu familia.



Recomendaciones para ti



Sigue tus controles: mantén las colonoscopías y el seguimiento indicados por tu equipo tratante; este resultado no los modifica.



Pide que se definan los controles de tu familia: solicita que tu equipo tratante o de gastroenterología integre tu resultado genético, el estudio de tu tumor y tu historia familiar para definir cuándo y con qué frecuencia deben hacerse colonoscopía tus familiares.



Estilo de vida saludable: haz actividad física, mantén un peso adecuado, prefiere alimentos con fibra, modera las carnes rojas, las carnes procesadas y el alcohol, y no fumes.



Otros exámenes preventivos: realízate los exámenes indicados para tu edad y sexo, como mamografía o Papanicolaou y test de VPH, según indique tu médico.



Guarda tus informes: conserva este documento, el informe del laboratorio y el informe de biopsia de tu tumor, y llévalos a tus controles de salud.



Recomendaciones para tu familia



Comparte tu resultado con tus familiares, especialmente con tus padres, hermanos e hijos. Es información útil para su propia salud.



Colonoscopia para familiares directos: en general se recomienda comenzar a los 40 años, o 10 años antes de la edad en que te diagnosticaron, lo que ocurra primero. La frecuencia la define su médico según la historia familiar.



No necesitan este mismo examen genético por tu resultado, salvo que alguien tenga antecedentes personales que lo justifiquen o que el genetista lo indique.



Mantén actualizada la historia familiar: anota quiénes han tenido cáncer o pólipos, de qué tipo y a qué edad. Es la información que más pesa para definir los controles.



¿Cuándo volver a consultar en asesoramiento genético?

Consulta nuevamente si tú o un familiar presentan alguna de estas situaciones:

- ! Un nuevo diagnóstico de cáncer en ti o en tu familia (en ese caso, pide que se revisen los controles).
- ! Cáncer diagnosticado a edad temprana (antes de los 50 años).
- ! Varios familiares del mismo lado de la familia con cáncer de colon, recto, endometrio, ovario, estómago, intestino delgado o vías urinarias.
- ! Diez o más pólipos adenomatosos en el colon a lo largo de la vida, en ti o en un familiar.
- ! Un familiar con un resultado genético positivo.
- ! Un estudio de tu tumor (IHQ o IMS) alterado que no se haya explicado con otros exámenes.

Recuerda: un resultado negativo es una buena noticia para ti, pero la historia familiar sigue siendo importante para tus familiares. Si tienes dudas, conversa con tu equipo tratante o con tu genetista.

www.tugenetista.cl

Referencias

Riley BD, Culver JO, Skrzynia C, et al. Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling, and testing: updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2012;21(2):151-161.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial and Gastric; y Colorectal Cancer Screening. Versiones vigentes.

Monahan KJ, Bradshaw N, Dolwani S, et al. Guidelines for the management of hereditary colorectal cancer from the British Society of Gastroenterology (BSG)/Association of Coloproctology of Great Britain and Ireland (ACPGBI)/United Kingdom Cancer Genetics Group (UKCGG). Gut. 2020;69(3):411-444.

Rex DK, Boland CR, Dominitz JA, et al. Colorectal cancer screening: recommendations for physicians and patients from the U.S. Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer. Gastroenterology. 2017;153(1):307-323.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.