



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio de cáncer hereditario salió **NEGATIVO**

¿Y ahora qué?

Recibiste el resultado de tu panel de genes de predisposición hereditaria a cáncer y no se encontraron cambios genéticos que aumenten tu riesgo. Esta guía te ayuda a entender qué significa este resultado, qué preguntas suelen tener las personas y qué recomendaciones seguir tú y tu familia.

¿Qué significa un resultado negativo?

En los genes analizados **no se encontraron variantes patogénicas ni probablemente patogénicas**, es decir, cambios genéticos que se sepa que aumentan el riesgo de cáncer.

✓ Lo que **SÍ** significa

- No tienes un riesgo aumentado de cáncer debido a los genes que se estudiaron.
- Tus controles preventivos pueden seguir las recomendaciones habituales para tu edad y sexo, ajustadas según tu historia personal y familiar.
- No es necesario estudiar a tus familiares por este resultado.

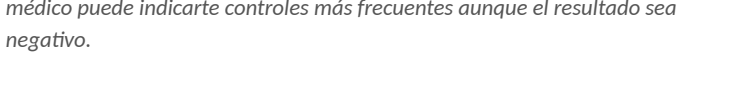
✗ Lo que **NO** significa

- No significa que nunca vayas a tener cáncer: toda persona tiene un riesgo basal.
- No descarta causas genéticas en genes que no se analizaron o que aún no se conocen.
- No reemplaza tus exámenes preventivos ni los de tu familia.

★ ¿Dónde queda mi riesgo?

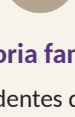
← Tu estudio negativo inclina la balanza hacia un riesgo más bajo

Rango más probable*



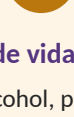
* Con un resultado negativo, lo más probable es que tu riesgo se ubique en este rango. El lugar exacto depende de tu historia personal y familiar, y de otros factores. Si tienes antecedentes familiares importantes de cáncer, tu médico puede indicarte controles más frecuentes aunque el resultado sea negativo.

i Tu riesgo de cáncer depende de muchas cosas



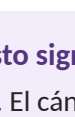
Genes estudiados

Tu resultado dice que en ellos no hay cambios de riesgo.



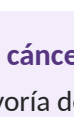
Otros genes

Genes no incluidos o aún no descubiertos por la ciencia.



Historia familiar

Los antecedentes de tu familia siguen siendo importantes.



Estilo de vida y edad

Tabaco, alcohol, peso, sol y la edad influyen en el riesgo.

? Preguntas frecuentes

1 ¿Esto significa que nunca tendré cáncer?

No. El cáncer es frecuente y la mayoría de los casos no es hereditario. Tu resultado indica que no tienes un riesgo aumentado por los genes estudiados, pero mantienes el riesgo de la población general y el que te den otros factores.

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

Porque es una información valiosa: descarta los síndromes hereditarios más conocidos en los genes analizados y permite que tú y tu médico planifiquen tus controles con mayor tranquilidad.

3 ¿Mis familiares tienen que hacerse el examen?

Por este resultado, no. Cada persona tiene su propia información genética; si algún familiar tiene una historia personal que haga sospechar un síndrome hereditario, conviene que consulte en asesoramiento genético.

4 En mi familia hay personas con cáncer. ¿Cambia algo?

Sí, puede cambiar. Si tú no has tenido cáncer, lo ideal es estudiar primero al familiar que sí lo tuvo. Si ese familiar tiene una variante que tú no heredaste, tu resultado es muy tranquilizador. Si no se ha estudiado, tu resultado negativo es menos informativo y tu médico puede recomendar controles especiales según tu historia familiar.

5 ¿Qué pasa con mis hijos?

Como no se encontró una variante de riesgo, no hay nada que puedas haberles transmitido en los genes estudiados. Sus controles deben seguir las recomendaciones para su edad y los antecedentes de toda la familia, incluida la del otro progenitor.

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 mi riesgo?

¡Sí! No fumar, moderar el alcohol, mantener un peso saludable, hacer actividad física, protegerse del sol y cumplir con los exámenes preventivos son medidas con impacto real.

♥ Recomendaciones para ti

Exámenes preventivos: realízate los exámenes de detección precoz indicados para tu edad y sexo (por ejemplo, mamografía, Papanicolaou o test de VPH, estudio de cáncer de colon y evaluación de próstata), según indique tu médico.

Sigue tus controles: mantén las indicaciones de tu médico tratante para tus enfermedades actuales.

Estilo de vida saludable: no fumes, modera el alcohol, mantén un peso adecuado, haz actividad física y usa protector solar.

Vacunas: consulta por las vacunas que previenen cánceres asociados a infecciones, como VPH y hepatitis B.

Guarda tus informes: conserva este documento y el informe del laboratorio, y lléalos a tus controles de salud.

👤 Recomendaciones para tu familia

Comparte tu resultado con tus familiares cercanos (padres, hermanos, hijos). Es información útil para su propia salud.

Exámenes preventivos: tus familiares también deben realizarse los exámenes de detección precoz recomendados para su edad y sexo.

No necesitan estudio genético por tu resultado, salvo que alguno tenga antecedentes personales que lo justifiquen o que el genetista lo indique.

Mantén actualizada la historia familiar: anota quiénes han tenido cáncer, de qué tipo y a qué edad. Es la herramienta más valiosa para evaluar el riesgo.

¿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.

! Cáncer diagnosticado a edad temprana (antes de los 50 años).

! Varios familiares del mismo lado de la familia con el mismo tipo de cáncer o con cánceres relacionados (mama, ovario, páncreas, próstata, colon, útero).

! Cáncer de mama en ambas mamas o en un hombre, o cáncer de ovario a cualquier edad.

! Un familiar con un resultado genético positivo.

! Diez o más pólipos en el colon a lo largo de la vida.

Recuerda: un resultado negativo es una buena noticia, pero no reemplaza el autocuidado. Si tienes dudas, conversa con tu médico 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: Breast, Ovarian, Pancreatic and Prostate; y Colorectal, Endometrial and Gastric. Versiones vigentes.

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