



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

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

Tuviste cáncer de mama 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 puede estimar mejor el riesgo 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 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 una familiar con cáncer de mama puede aumentarlo.
- No reemplaza tus controles ni los exámenes preventivos de tu familia.



¿Dónde queda el riesgo de cáncer de mama 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, de factores personales y de otros factores genéticos, y el equipo de mama puede estimarlo con un modelo de cálculo de riesgo.



El riesgo de cáncer de mama depende de muchas cosas



Genes estudiados

No se encontraron cambios de riesgo en ellos.



Historia familiar

Quiénes tuvieron cáncer y a qué edad. Es lo que más pesa.



Factores personales

Menstruación, hijos y lactancia, hormonas, densidad mamaria, peso y alcohol.



Fondo poligénico

Muchas variantes genéticas comunes, cada una con un efecto muy pequeño.



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.

2

¿Cambia mi tratamiento o mis controles?

No. Tu tratamiento y tu seguimiento 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 de mama 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 hermanas e hijas?

Por tener una familiar con cáncer de mama, su riesgo puede ser mayor que el de la población general, aunque tu resultado sea negativo. No necesitan este mismo examen por tu resultado, pero sí conviene estimar su riesgo para definir si requieren controles antes o más frecuentes.

5

¿Qué es un modelo de cálculo de riesgo?

Es una herramienta, como CanRisk, que combina el resultado genético, la historia familiar y factores personales para estimar en porcentaje el riesgo de cáncer de mama a 10 años y a lo largo de la vida. No es un examen: usa información que ya existe. Lo aplica el equipo de mama.

6

¿Qué es el puntaje poligénico (PRS)?

Es un examen adicional que suma el efecto de cientos de pequeñas variaciones genéticas comunes. No se pide a todas las personas y tiene un costo aparte: solo se considera cuando podría cambiar los controles. Se desarrolló principalmente en mujeres de origen europeo, por lo que en población chilena su precisión es menor y aún se está estudiando.



7

¿El riesgo de mi familia puede cambiar?

Sí. El cálculo se actualiza si aparecen nuevos diagnósticos de cáncer en la familia, con la edad o si cambian otros factores, como la densidad mamaria. Por eso conviene mantener al día la historia familiar.

8

¿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.

9

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.

10

¿Puedo hacer algo para disminuir el riesgo?

¡Sí! Hacer actividad física, moderar el alcohol, mantener un peso saludable, no fumar y cumplir con los controles indicados son medidas con impacto real, para ti y para tu familia.



Recomendaciones para ti



Sigue tus controles: mantén el seguimiento indicado por tu equipo tratante; este resultado no lo modifica.



Pide una evaluación de riesgo familiar: solicita que el equipo de mama integre tu resultado genético, tu historia familiar y otros factores en un modelo de cálculo de riesgo (por ejemplo, CanRisk). Con ese cálculo se definen los controles más adecuados para las mujeres de tu familia.



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



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



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



Recomendaciones para tu familia



Comparte tu resultado con tus familiares, especialmente con tu madre, hermanas, hijas y tías. Es información útil para su propia salud.



Evaluación de riesgo para las mujeres de tu familia: el equipo de mama puede estimar su riesgo con un modelo de cálculo y definir si necesitan controles antes o más frecuentes (mamografía y, en algunos casos, resonancia).



No necesitan este mismo examen genético por tu resultado, salvo que alguien tenga antecedentes personales que lo justifiquen o que el genetista lo indique. Si se evalúa un puntaje poligénico, se hace en cada persona, porque no se hereda de forma directa.



Mantén actualizada la historia familiar: anota quiénes han tenido cáncer, de qué tipo y a qué edad. Es la información que más pesa en el cálculo del 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 (en ese caso, pide que se recalcule el riesgo).
- ! Cáncer diagnosticado a edad temprana (antes de los 50 años).
- ! Varios familiares del mismo lado de la familia con cáncer de mama, ovario, páncreas o próstata.
- ! Cáncer de mama en ambas mamas o en un hombre, o cáncer de ovario a cualquier edad.
- ! Un familiar con un resultado genético positivo.
- ! Una familiar con una biopsia de mama con lesión de alto riesgo (hiperplasia atípica o carcinoma lobulillar in situ).

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 de mama 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. Versión vigente.
- National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Familial breast cancer: classification, care and managing breast cancer and related risks in people with a family history of breast cancer (CG164). Actualización vigente.
- Lee A, Mavaddat N, Wilcox AN, et al. BOADICEA: a comprehensive breast cancer risk prediction model incorporating genetic and nongenetic risk factors. *Genet Med.* 2019;21(8):1708-1718.
- Carver T, Hartley S, Lee A, et al. CanRisk Tool: a web interface for the prediction of breast and ovarian cancer risk and the likelihood of carrying genetic pathogenic variants. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2021;30(3):469-473.
- Mavaddat N, Michailidou K, Dennis J, et al. Polygenic risk scores for prediction of breast cancer and breast cancer subtypes. *Am J Hum Genet.* 2019;104(1):21-34.
- Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.*