



cancer.org | 1.800.227.2345

Pruebas genéticas para conocer el riesgo de cáncer

Las pruebas genéticas pueden ser útiles para algunas personas cuando en sus familias parecen abundar ciertos tipos de cánceres. También puede ser útil para ciertas personas con cáncer que no tienen antecedentes familiares de cáncer. Pero las pruebas genéticas no se recomiendan para todos. Aquí ofrecemos información básica para ayudarle a comprender qué son las pruebas genéticas y cómo se usan en las personas y familias que están preocupadas por su riesgo de cáncer.

- [Entender las pruebas genéticas de riesgo de cáncer](#)
 - [¿Qué debo saber antes de hacerme pruebas genéticas?](#)
 - [¿Qué ocurre durante las pruebas genéticas para el riesgo de cáncer?](#)
-

Entender las pruebas genéticas de riesgo de cáncer

Para ciertos tipos de cánceres, hay pruebas genéticas disponibles que pueden ayudarle a conocer sobre su riesgo. Antes de decidir hacerse pruebas genéticas, es importante que comprenda qué buscan estas pruebas y qué pueden y no pueden decirle acerca de su riesgo de cáncer.

- [¿Qué son las pruebas genéticas?](#)
- [Pruebas genéticas para ayudar a evaluar el riesgo de cáncer](#)

- [¿Quién podría beneficiarse de las pruebas genéticas?](#)
- [¿Qué es la consejería genética?](#)
- [Antes de someterse a las pruebas...](#)
- [Pruebas de detección de cambios genéticos en células cancerosas](#)
- [Pruebas genéticas para el hogar](#)

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas son el uso de pruebas médicas para determinar la presencia de ciertas mutaciones (cambios) en los genes de una persona. En la actualidad se usan muchos tipos de pruebas genéticas, y se están desarrollando más.

Las pruebas genéticas se pueden usar de muchas maneras, pero aquí nos concentraremos en su uso para detectar cambios genéticos relacionados con el cáncer. (Para conocer acerca del rol de los genes y cómo las mutaciones pueden llevar al cáncer, vea [Genes y cáncer](#)¹.)

Pruebas genéticas para ayudar a evaluar el riesgo de cáncer

Las **pruebas genéticas predictivas** son un tipo de pruebas que se usan para estudiar las mutaciones genéticas heredadas que podrían aumentar el riesgo de que una persona desarrolle ciertos tipos de cáncer. Se podría sugerir este tipo de pruebas en los siguientes casos:

- **Una persona con antecedentes familiares sólidos de ciertos tipos de cáncer**, para ver si porta una mutación genética que aumenta su riesgo. Si tiene una mutación genética, sería recomendable que se hiciera pruebas de detección para encontrar el cáncer en sus primeras etapas o que incluso tomara medidas para reducir su riesgo. Un ejemplo son las pruebas de detección de cambios en los genes *BRCA1* y *BRCA2* (que se sabe que aumentan el riesgo de [cáncer de seno](#)² y de algunos otros cánceres) en las personas que tienen varios familiares que han tenido cáncer de seno.
- **Una persona que ya ha recibido un diagnóstico de cáncer**, especialmente si hay otros factores que sugieren que el cáncer pudo haber sido causado por una mutación heredada (como antecedentes familiares sólidos, un diagnóstico de cáncer a una edad temprana o si es un cáncer poco común, como el cáncer de seno en los hombres). Las pruebas genéticas podrían mostrar si la persona presenta un mayor riesgo de desarrollar otros cánceres. También podría ayudar a

otros miembros de la familia a decidir si desean hacerse pruebas para detectar tal mutación.

- **Los familiares de una persona que se sabe que tiene una mutación genética heredada que aumenta su riesgo de cáncer.** Las pruebas pueden ayudarles a saber si necesitan pruebas para detectar el cáncer en sus etapas tempranas o si deberían tomar medidas para tratar de reducir su riesgo.

La mayoría de las personas (hasta las que tienen cáncer) no necesitan este tipo de pruebas genéticas. Suelen hacerse cuando los antecedentes familiares sugieren que el cáncer podría heredarse (vea debajo) o si el diagnóstico de cáncer se da a una edad descomunamente joven.

¿Quién podría beneficiarse de las pruebas genéticas?

Las pruebas y el asesoramiento genéticos se podrían recomendar a las personas que han tenido ciertos cánceres o ciertos patrones de cáncer en sus familias. Si usted tiene alguno de los siguientes, podría considerar hablar con un asesor genético acerca de las pruebas genéticas:

- Varios parientes de primer grado (madre, padre, hermanas, hermanos, hijos) con cáncer
- Muchos parientes de un lado de la familia que han tenido el mismo tipo de cáncer

- Pruebas de laboratorio de sus células cancerosas, que pueden presentar características que podrían estar asociadas con una mutación genética heredada

Si le preocupa un patrón de cáncer en su familia, un cáncer que padeció anteriormente u otros factores de riesgo de cáncer, sería recomendable que hablara con un proveedor médico para saber si el asesoramiento y las pruebas genéticas pudieran ser buenas opciones en su caso.

Necesita saber sus antecedentes familiares y los tipos de pruebas disponibles. En el caso de algunos tipos de cáncer no se han relacionado mutaciones conocidas con un aumento del riesgo.

Para más información sobre los tipos de cáncer que pueden estar asociados con genes heredados, vea [Síndromes de cánceres familiares](#)⁶.

¿Qué es la consejería genética?

La consejería genética le da información que usted y su familia pueden usar para decidir si hacerse pruebas genéticas o no (vea debajo).

Los consejeros genéticos tienen una capacitación especial en el campo de la consejería genética. La mayoría están certificados por la junta y algunos podrían tener una licencia, según las reglas de su estado. Algunos médicos, enfermeros oncológicos de práctica avanzada, trabajadores sociales y otros profesionales de la salud también pueden proporcionar consejería genética, aunque podrían tener distintos niveles de capacitación en este campo. Si se le ofrece consejería genética, está bien preguntar sobre su capacitación en esta área.

Antes y después de las pruebas genéticas, la consejería genética puede ayudarle a entender lo que los resultados de las pruebas podrían significar, su riesgo de desarrollar cáncer y qué puede hacer al respecto de tal riesgo. Es su decisión someterse a las pruebas y los pasos a seguir después.

Antes de someterse a las pruebas...

Es importante que averigüe qué tan útiles podrían ser estas pruebas genéticas para usted **antes** de hacérselas. Hable con su proveedor médico y planifique recibir consejería genética antes de hacerse las pruebas. Ellos lo ayudarán a saber lo que debe esperar. Su asesor también podría decirle los riesgos y beneficios de las pruebas, lo que podrían significar los resultados y qué opciones tiene.

Su proveedor médico puede referirle a un asesor genético en su área o puede consultar una lista de asesores genéticos certificados en el sitio web de la [Sociedad nacional de asesores genéticos \(National Society of Genetic Counselors\)](#)⁷.

Para conocer más, vea [¿Qué debo saber antes de hacerme pruebas genéticas?](#)

Pruebas de detección de cambios genéticos en células cancerosas

Algunas veces, después de un diagnóstico de cáncer, el médico pedirá un análisis de una muestra de células cancerosas para estudiar ciertos cambios genéticos o proteicos. Estas pruebas pueden dar información sobre las expectativas de una persona (pronóstico) y quizás también ayuden a saber si ciertos tipos de tratamiento pueden ser útiles.

Estos tipos de pruebas buscan cambios genéticos adquiridos *solo* en las células cancerosas. Estas pruebas no son las mismas que se usan para determinar el riesgo de cáncer heredado.

Si desea más información sobre este tipo de pruebas y su uso en el tratamiento del cáncer, vea [Pruebas de biomarcadores y tratamiento del cáncer](#)⁸.

Pruebas genéticas para el hogar

Algunas pruebas de detección de cambios genéticos pueden adquirirse sin receta médica. Para este tipo de pruebas, usted compra un kit de pruebas y envía una muestra de su ADN (suele ser de la saliva) a analizar a un laboratorio.

Si está considerando usar una prueba genética para el hogar (también conocida como prueba genética directa al consumidor), será necesario que sepa qué analiza la prueba, qué le puede decir (y qué no) y qué tan confiable es. Incluso si una prueba de una empresa acreditada puede arrojar resultados precisos, podría haber limitaciones en lo que pueda indicarle.

L Tm 0 0 0 rit272 24át18 n 0 rg /mTeba,

Version. 2022. Accessed at <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/overview-pdq> on July 26, 2022.

National Cancer Institute: Cancer Genomics Overview. 2017. Accessed at <https://www.cancer.gov/about-nci/organization/ccg/cancer-genomics-overview> on July 26, 2022.

National Cancer Institute: Genetics of Breast and Gynecologic Cancers (PDQ®)—Health Professional Version. 2022. Accessed at <https://www.cancer.gov/types/breast/hp/breast-ovarian-genetics-pdq> on July 26, 2022.

National Cancer Institute: Genetic Testing for Inherited Cancer Susceptibility Syndromes. 2019. Accessed at www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/genetic-testing-fact-sheet on January 26, 2022.

Rahner N, Steinke V. Hereditary cancer syndromes. *Dtsch Arztebl Int*. 2008;105(41):706-714. doi:10.3238/arztebl.2008.0706.

U.S. Food & Drug Administration. Direct-to-Consumer Tests. 2019. Accessed at <https://www.fda.gov/medical-devices/in-vitro-diagnostics/direct-consumer-tests> on July 26, 2022.

Actualización más reciente: octubre 24, 2023

¿Qué debo saber antes de hacerme pruebas genéticas?

- ¿Cubre el seguro las pruebas genéticas?
- ¿Los resultados de las pruebas genéticas podrían dar lugar a la discriminación?
- ¿Y qué pasa con otras cuestiones de privacidad?

específica; no le dirán si tendrá cáncer. Entonces, la prueba puede decirle lo que *podría* suceder, pero no puede decirle lo que *va a* suceder. Un resultado positivo no siempre significa que tendrá la enfermedad. Y un resultado negativo no significa que no tiene riesgo de padecer el cáncer. El riesgo de cáncer puede cambiar con el tiempo debido a sus elecciones de estilo de vida, la exposición a agentes que causan el cáncer y el envejecimiento.

Es por eso que la consejería genética **antes** de las pruebas es tan importante, para ayudar a asegurar que entienda si los resultados de las pruebas genéticas podrían ayudarle y cómo.

Como sucede con las pruebas médicas, las pruebas genéticas no son perfectas y también siempre está la posibilidad de que las distintas pruebas puedan proporcionar resultados diferentes. Esto no es común, ya que son muchas las medidas que se toman para prevenirlo, pero en este momento las pruebas genéticas no están reguladas estrictamente y puede que los distintos laboratorios tengan distintas formas de buscar ciertos cambios genéticos.

Algunas veces, las mismas pruebas podrían no dar respuestas claras. Por ejemplo, puede que se descubra que usted tiene una cierta variante genética, pero puede no quedar claro si esta variante particular realmente aumenta su riesgo (o, en caso afirmativo, cuánto). Los investigadores siempre están aprendiendo más sobre los resultados de las pruebas genéticas y lo que podrían significar, pero en este momento sigue habiendo muchos interrogantes.

Algunos fabricantes de pruebas genéticas publicitan y promocionan sus pruebas entre los médicos y el público. Algunas veces, pueden hacer que sus pruebas parezcan mucho más útiles y certeras de lo que se ha comprobado. Esto puede ser dañino, ya que la decisión de hacerse la prueba entonces estaría basándose en información incompleta o incluso en información engañosa o errónea. Muchas pruebas no dan las respuestas que parecen prometer. Los consejeros genéticos de buena reputación pueden ayudarle a saber qué esperar de los resultados de sus pruebas.

¿Cómo podrían afectar a mi familia los resultados?

Muchas personas están intranquilas incluso antes de recibir los resultados de las pruebas. Quizás piensen c1.58 Tm /FotrocTj 8tBT stán intranquilas 72 192.28 Tar, peorráx221cquil63

ya ha habido miembros de la familia que hayan fallecido por la enfermedad en cuestión. Tener un gen o pasárselo a los niños también puede suscitar sentimientos de culpa o enojo.

Si usted se hace las pruebas y se descubre que tiene una variante o mutación específica, esto podría ayudar a sus familiares a decidir si quieren hacerse las pruebas también. Esto podría ayudarles a saber más sobre su propio riesgo y si hay algo que puedan hacer para reducirlo.

Si resulta que la variante o mutación genética no está en su familia, las pruebas pueden traer tranquilidad a sus familiares.

Algunas veces, no todos los familiares quieren saber si tienen un riesgo mayor, en especial si no hay mucho que puedan hacer al respecto. Cuando un miembro de la familia se hace las pruebas, puede que otros se preocupen o sientan ansiedad.

La privacidad puede ser difícil cuando muchos miembros de la familia podrían verse afectados por un único resultado positivo de una prueba genética. Quizás sea necesario que más miembros de la familia se hagan la prueba. A veces, pueden salir a la luz secretos familiares, como la paternidad, adopciones u otras cuestiones difíciles, debido al resultado de una prueba genética.

¿Las pruebas llevarán a más pruebas médicas?

En algunos casos, podría ser necesario hacer más pruebas o procedimientos médicos [como resultado de las pruebas genéticas](#). Por ejemplo, si la prueba descubre una variante o mutación que aumenta su riesgo de padecer cáncer colorrectal, podrían recomendarse más pruebas, como una colonoscopia.

Esto puede ser bueno, si estas otras pruebas pueden ayudarle a mantenerse libre de cáncer o si lo detectan temprano, cuando es más fácil de tratar. Pero las pruebas pueden tener sus desventajas también, como el tiempo y los costos que implican y también los posibles riesgos devenidos de las propias pruebas.

¿Cubre el seguro las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas son complicadas y pueden costar mucho dinero... muchas veces, miles de dólares.

La mayoría de los planes de seguro cubren las pruebas genéticas, al menos hasta cierto punto. No obstante, depende de varios factores el hecho de si una persona en

particular obtendrá la cobertura o no. Por ejemplo, los antecedentes personales o familiares de cáncer de la persona deberán cumplir cierto criterio para acceder a las pruebas. Algunas pruebas genéticas también son más extensas (y cuestan más) que otras.

Para algunas mujeres que no tienen cáncer, pero que se descubre que tienen un riesgo mayor de tener la [mutación del gen BRCA1 o BRCA2](#)¹. La cobertura dependerá de su plan de salud.

Es mejor tener una idea de cuánto pueden llegar a costar las pruebas antes de que se las haga. Su consejero genético quizás pueda ayudarle a entender la probabilidad de que su prueba esté cubierta y las políticas de aprobación previa y facturación.

Incluso si las pruebas genéticas están cubiertas, puede que usted decida no pedirle a su compañía de seguro que le ayude a pagar las pruebas. Algunas personas eligen pagarlas ellos mismos para mantener los resultados en la mayor privacidad posible.

¿Los resultados de las pruebas genéticas podrían dar lugar a la discriminación?

Las personas que se hacen pruebas genéticas en un entorno médico están protegidas por [La Ley de Transferencia y Responsabilidad de Seguro Médico \(HIPAA\)](#)², en relación con quién puede recibir la información y cómo puede usarse. La ley federal conocida como GINA brinda protección adicional para la mayoría de las personas.

GINA (Ley de No Discriminación por Información Genética de 2008)

GINA es una ley federal que prohíbe el uso de información genética para tomar decisiones de empleo en el lugar de trabajo para organizaciones no gubernamentales con más de 15 empleados. Esta ley también prohíbe a las aseguradoras de salud tomar decisiones de cobertura o costos en base a información genética.

GINA define la información genética como:

- Los resultados de pruebas genéticas de una persona
- Los resultados de pruebas genéticas de los familiares de una persona
- El conocimiento de que uno o más familiares tienen una enfermedad o trastorno genético

Empleadores

GINA prohíbe a los empleados discriminar en base a la información genética al contratar, despedir o echar, pagar u otras acciones con el personal, como ascensos, clasificaciones o asignaciones. La ley aplica sin importar cómo obtuvieron la información.

Los empleadores no tienen permitido requerir pruebas genéticas y no pueden recopilar información genética, con excepciones muy limitadas. Por ejemplo, puede permitirse cuando se necesita información para cumplir los requisitos de [las leyes de licencia familiar y médica](#)³ o para estar atentos a los efectos nocivos de las exposiciones peligrosas en el lugar de trabajo.

Los empleadores deben mantener la confidencialidad de la información genética. No pueden divulgar ni compartir información genética, excepto al:

- Cumplir un pedido del empleado

- Las protecciones de GINA no aplican a los seguros de vida, los seguros de discapacidad o los seguros de cuidados a largo plazo. Tampoco obliga a los seguros médicos a cubrir las pruebas genéticas.
- GINA no aplica a empleadores muy pequeños (con menos de 15 empleados), ni aplica a planes de salud militar, la Administración de veteranos, el Servicio de salud indígena o los Planes de beneficios de salud para empleados federales.

¿Y qué pasa con otras cuestiones de privacidad?

Los pacientes, las familias y los proveedores médicos no son lo únicos interesados en la información genética. Aquí hay otros grupos que podrían querer usar esta información:

Investigadores médicos y farmacéuticos

Los investigadores médicos deben obtener el consentimiento informado de la persona antes de proceder con cualquier estudio de muestras de su tejido o su ADN. Algunos laboratorios usan un sistema donde la persona puede decidir si permitirá o no permitirá

sienten que es la mejor medida para usted y su familia. Hay varios pasos a seguir antes de llegar a las pruebas en sí mismas. La totalidad del proceso podría llevar de 1 a 3 visitas o llamadas telefónicas.

- [Recopilación de información](#)
- [Evaluación de riesgos](#)
- [Educación y consentimiento informado](#)
- [Colección de especímenes y pruebas de laboratorio](#)
- [Recibir los resultados de la prueba](#)
- [¿Qué pasa si las pruebas genéticas indican un mayor riesgo de cáncer?](#)
- [Compartir los resultados con miembros de la familia](#)

Recopilación de información

El primer paso para las pruebas genéticas es recopilar la información de su historial médico personal y familiar. Esto podría ser tarea de un consejero genético o un médico o enfermero capacitados en consejería genética.

Se le harán preguntas sobre su propio historial médico. Esto podría incluir biopsias o cirugías que haya tenido, pruebas de detección de cáncer, historial ginecológico (para las mujeres), [factores de estilo de vida y exposición a cosas que causan cáncer](#)¹ (carcinógenos). Si a usted le han diagnosticado cáncer, también puede ser importante compartir datos como el tipo de cáncer, si tiene algún biomarcador importante y si ha tenido más de un tipo de cáncer.

También es importante una revisión de su historial médico familiar. Es probable que le pidan que complete un cuestionario antes de su cita, ya que será necesario pedir información a sus parientes. El cuestionario le preguntará cuántos parientes suyos han tenido cáncer del lado de su madre y de su padre, incluido el tipo de cáncer y su edad al momento de ser diagnosticados. Esto puede ayudar a determinar si existe un patrón de cáncer que podría sugerir un [síndrome de cáncer hereditario](#)². Por este motivo es importante confirmar las enfermedades en su familia con los registros médicos y/o certificados de defunción siempre que sea posible.


Evaluación de riesgos

Una vez recopilada la información sobre usted y su familia, el consejero genético u otros profesionales capacitados repasarán esta información para ayudar a determinar:

- Su riesgo de desarrollar un cáncer,

Recuerde que hacerse pruebas genéticas es su elección. **Incluso si el consejero le recomienda que se haga las pruebas (o incluso si el consejero le dice que las pruebas genéticas pueden serle útiles), usted sigue teniendo el derecho a negarse.**

Luego de la evaluación de riesgos y la consejería genética, puede decidir si quiere proceder con las pruebas. Algunas personas prefieren irse a casa y pensarlo primero, mientras que otras están listas para completar las pruebas ese mismo día. Si decide hacerlo, se le pedirá que otorgue su **consentimiento informado** por escrito. El proceso de informarle a usted y su familia sobre las pruebas debe cubrir:

- El propósito de la prueba genética
 - La razón de ofrecerle la prueba a usted y/u otros miembros de su familia
 - El tipo y la naturaleza de la afección genética por la cual se hace la prueba
 - La precisión de la prueba
- 

haber restricciones de dieta antes de este tipo de prueba.

Asegúrese de preguntarle a su asesor genético cuándo esperar los resultados de la prueba y si necesita programar una cita de seguimiento para hablar sobre ellos.

Recibir los resultados de la prueba

Una vez que los resultados estén listos (suele ser 2 o 3 semanas después), su asesor genético los compartirá con usted. Esto puede ser por teléfono o en una cita programada. Sería bueno que solicitara una copia del resultado de la prueba para sus registros si no se le entrega una. Algunas personas pueden optar por que un familiar las acompañe a recibir los resultados. Esto podría ser para brindar apoyo emocional, para asegurarse de que comprendan la información, para ayudarles a hacer preguntas y tomar notas o para ayudar a compartir los resultados con otros miembros de la familia.

Las pruebas no siempre brindan respuestas claras, pero los asesores genéticos están capacitados para interpretar y explicar los resultados de las pruebas y lo que podrían significar para usted y su familia.

Los resultados de cada prueba pueden ser:

- Positivo
- Prueba que indica negativo en el resultado
- Variante de significado incierto (VUS)

Si un resultado es positivo

Lo que significa un resultado positivo para el riesgo de cáncer

Un resultado positivo significa que tiene una mutación en un gen (o genes) que puede aumentar su riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer. Si ya le diagnosticaron cáncer, el resultado podría haber encontrado un factor que jugó un papel para causar del cáncer. También puede sugerir un mayor riesgo de desarrollar otros cánceres.

Muchas personas quedan preocupadas o con ansiedad después de conocer que tienen un mayor riesgo de cáncer. Esto es normal. Los resultados pueden indicar un mayor riesgo para ciertos miembros de la familia, lo cual puede ser estresante. También

puede que sienta una preocupación más real de recibir un trato diferente.

Incluso después de terminar las pruebas, puede quedar mucha incertidumbre. En la mayoría de los casos, no hay forma de saber con seguridad si tendrá cáncer o cuándo. No obstante, es importante recordar que los resultados de las pruebas genéticas no cambian su estado actual de salud, lo que significa que NO le indican si tiene cáncer o no. Su proveedor médico o consejero puede ayudarle a analizar sus opciones a esta altura, incluso lo que podría llegar a hacer para disminuir su riesgo de estos cánceres o detectarlos temprano. (Vea "¿Qué pasa si las pruebas genéticas indican un mayor riesgo de cáncer? a continuación).

El consejero hablará con usted sobre la posibilidad de que sus familiares también se vean afectados. Será importante que esos familiares sepan exactamente qué mutación se encontró, para que puedan decidir si quieren hacerse las pruebas de esa mutación también. Para asegurarse de que los miembros de su familia se hagan las pruebas correctamente, sería bueno que compartiera una copia de los resultados de sus pruebas con aquellos familiares que estén interesados en las pruebas genéticas. Pueden hablarlo con sus proveedores médicos y podrían decidir hacerse las pruebas también.

Los miembros de la familia que obtengan un resultado negativo en sus pruebas quizás sientan culpa si otros miembros de la familia obtienen resultados positivos. Su proveedor médico o consejero genético puede ayudarle a entender qué significan los resultados de las pruebas para usted y su familia y cómo lidiar con ellos.

En las familias que no tienen una mutación genética conocida

Si no existe una mutación genética conocida en la familia, un resultado negativo todavía puede ser útil. Significa que usted no tiene esa mutación específica (ni ninguna de las otras mutaciones que podrían haberse buscado). Sin embargo, las pruebas genéticas no buscan todas las posibles mutaciones genéticas, así que también puede obtener un resultado negativo si:

- Tiene una mutación que está vinculada a un cáncer en la familia que los métodos de prueba actuales no pueden encontrar.
- Tiene una mutación, pero no se buscó ese cambio genético específicamente.
- Tiene una mutación en un gen que todavía no se descubrió.

Uno de los elementos más complicados de la consejería genética es entender lo que significa para el riesgo de cáncer un resultado negativo en una prueba y qué se puede hacer a continuación para ayudar a reducir el riesgo. **Según su situación (por ejemplo, sus antecedentes familiares de cáncer), puede que incluso con una prueba que haya dado un resultado negativo, se siga considerando que usted y su familia tienen un alto riesgo de cáncer.** Por eso es importante hablar sobre su resultado negativo en detalle.

Si el resultado es una variante de significado incierto (VUS)

Cuando una prueba genética muestra que una persona tiene un cambio en un gen, pero se desconoce si este cambio genético afecta el riesgo de cáncer, se lo informa como una variante de significado incierto (VUS). Puede ser una variante normal, simplemente una versión diferente de un gen que no se ve con tanta frecuencia como para estar seguro o puede haber alguna otra explicación para ello.

Su consejero genético puede ayudarle a comprender lo que un resultado de VUS podría significar para usted y su familia. Por lo general, no se recomiendan cambios en su atención médica cuando se encuentra una VUS, porque **luego se descubre que la mayoría de las VUS son benignas (no causan daño médico) una vez que surge más información disponible sobre ellos.**

Para algunas personas, un resultado de VUS puede generar ansiedad, frustración e

incluso enojo, ya que no es claro y no hay un cronograma exacto sobre cuándo podría quedar claro. Por lo general, no es necesario repetir la prueba si tiene una VUS, pero es importante mantenerse en contacto con el proveedor de atención médica que ordenó la prueba en caso de que surjan actualizaciones sobre la VUS.

¿Qué pasa si las pruebas genéticas indican un mayor riesgo de cáncer?

Si el resultado de su prueba genética es positivo para una mutación genética que podría aumentar su riesgo de cáncer, controlar su riesgo debe ser prioritario.

Dependiendo de qué tipo(s) de cáncer tenga mayor riesgo de desarrollar, algunas de

Quimioprevención

La quimioprevención es el uso de medicamentos para ayudar a evitar que las células se conviertan en ciertos tipos de cáncer. No es lo mismo que la quimioterapia. Estos medicamentos se usan para ayudar a reducir el riesgo de ciertos cánceres en personas que se sabe que tienen un riesgo alto. Por ejemplo, el tamoxifeno y los medicamentos llamados inhibidores de la aromatasas son pastillas que se usan principalmente para tratar a personas con cáncer de seno. Sin embargo, se ha demostrado que estos medicamentos también ayudan a reducir el riesgo de cáncer de seno en personas con alto riesgo.

Se deben considerar cuidadosamente el riesgo y la situación médica de cada persona para que cualquier efecto nocivo de los medicamentos no supere sus beneficios. A medida que aprendemos más sobre la genética del cáncer, esperamos también aprender más sobre el uso de medicamentos para ayudar a reducir el riesgo de cáncer.

Cirugía profiláctica (preventiva)

La cirugía profiláctica (preventiva) es otra opción en algunos casos. Por ejemplo, algunas mujeres que tienen riesgo de [cáncer de ovario](#)¹⁰ podrían elegir quitarse los ovarios una vez que hayan tenido sus hijos, lo cual puede disminuir su riesgo enormemente. Esto puede ser importante porque las pruebas de detección no se consideran confiables para este cáncer y muchas mujeres no tienen síntomas cuando el tumor está en una etapa temprana.

Pruebas de detección temprana de cáncer y concientización

Las personas con un resultado positivo en una prueba genética suelen recibir consejos de pruebas de detección distintos de los de aquellos que tienen un riesgo promedio de padecer ese tipo de cáncer. Quizás se recomiende que las pruebas de detección temprana (detección) comiencen a una edad más temprana y/o se realicen con más frecuencia o junto con otras pruebas. Por ejemplo, una persona que se sabe que tiene un mayor riesgo de cáncer de colon podría necesitar comenzar a hacerse pruebas de detección antes de lo habitual. Del mismo modo, una mujer con una mutación genética que aumenta su riesgo de cáncer de seno podría necesitar resonancias magnéticas (MRI) de seno junto con sus mamogramas para buscar signos tempranos de cáncer.

Pero es importante entender que a muchas personas con resultados negativos también se les podría recomendar hacerse pruebas especiales de detección, debido a su historial personal o familiar de cáncer. Esta es otra razón por la que hablar con un experto en genética puede ser importante para determinar un plan de atención.

Además, es importante ser consciente de los posibles signos y síntomas de los cánceres de mayor riesgo y consultar a un médico de inmediato si hay algo que le preocupe. Detectar el cáncer en sus etapas tempranas (cuando es pequeño y no se ha diseminado) ofrece las mejores posibilidades de que los tratamientos sean exitosos.

Compartir los resultados con miembros de la familia

Si recibe un resultado positivo en la prueba (una mutación genética que aumenta el riesgo), sería necesario que piense en compartir la información con otros miembros de la familia que también podrían tener un mayor riesgo. Esta información podría cambiarles la vida, ya que contarles podría ayudarles a decidir si también deberían recibir consejería y pruebas genéticas y/o hacer propios algunos de los enfoques para tratar de reducir su propio riesgo.

Los resultados de las pruebas genéticas también pueden causar ansiedad y quizás algunos miembros de la familia no quieran conocer su riesgo. Esto es especialmente cierto si no hay mucho que se pueda hacer con los resultados. Podría ser bueno que hablara con sus familiares antes de hacerse las pruebas para saber si ellos quieren conocer sus resultados.

Hyperlinks

1. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo.html
2. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html
3. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo.html
4. www.cancer.org/es/cancer/pruebas-de-deteccion.html
5. www.cancer.org/es/cancer/diagnostico-y-etapa-del-cancer/senales-y-sintomas-del-cancer.html
6. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/pruebas-geneticas-para-evaluar-el-riesgo-de-cancer/should-i-get-genetic-testing-for-cancer-risk.html
7. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/pruebas-geneticas-para-evaluar-el-riesgo-de-cancer/should-i-get-genetic-testing-for-cancer-risk.html
www.cancer.org/es/cancer/como-sobrellevar-el-cancer/tomar-decisiones-sobre-el-tratamiento/consentimiento-valido.html

La información médica de la American Cancer Society está protegida bajo la ley Copyright sobre derechos de autor. Para solicitudes de reproducción, por favor refiérase a nuestra Política de Uso de Contenido (www.cancer.org/about-us/policies/content-usage.html) (información disponible en inglés).

cancer.org | 1.800.227.2345