

LOS GENES ENTRE NOSOTROS:

Guía para dar a conocer resultados
de pruebas genéticas con familiares



FORCE

Facing Hereditary Cancer EMPOWERED

ÍNDICE

Cómo prepararse para dar a conocer la información	págs. 3-5
Pautas de los expertos sobre asesoría y pruebas genéticas	
¿Por qué debe comunicar esta información?	
En caso de que decida no dar a conocer esta información	
¿Quién de su familia está en riesgo?	
Cómo comunicar la información a menores y adultos jóvenes	
Pautas de los expertos sobre pruebas de detección y prevención	
¿Qué información debe comunicar?	págs. 6-8
Cómo dar a conocer la información médica	
Cómo obtener su historia clínica	
Proporcionar información de un asesor genético	
Cómo recopilar información y recursos	
Cómo entablar contacto	págs. 9-14
Grado de parentesco	
Con quién comunicarse primero	
Cómo comunicarse con familiares (tanto hombres como mujeres)	
Plan para comunicar la información	
Cómo acercarse a los familiares con quienes no se tiene mucho contacto	
Cómo comenzar el diálogo	
Reacciones esperables	
Cómo brindar apoyo	
Consejos útiles	
Carta muestra	
Después de entablar contacto	
Comunicación posterior	
Cuando los familiares no se hacen pruebas	págs. 15-16
Cuando los familiares no dan a conocer la información a otros familiares	
Pruebas genéticas en cascada	
Acerca de esta guía	
¿Por qué es necesaria esta guía?	
¿A quién va dirigida?	pág. 16
Glosario	
¿Quién creó esta guía?	pág. 17
	pág. 18



¿Se ha sometido a pruebas genéticas para detectar una mutación hereditaria relacionada con el cáncer?

De ser así, la organización sin fines de lucro Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE) redactó esta guía para ayudarle a dar a conocer los resultados de sus pruebas y otra información médica con sus familiares. Como parte del proceso, esperamos que pueda proporcionar copias de esta guía a sus familiares, quienes, a su vez, comentarán la información con sus médicos a fin de tomar decisiones informadas sobre su atención médica.

Esta guía se elaboró como recurso para personas y familias afectadas por el cáncer. No debe usarse como recomendación médica.



CÓMO PREPARARSE PARA DAR A CONOCER LA INFORMACIÓN

Pautas de los expertos sobre asesoría y pruebas genéticas

Según los expertos, cualquier persona que tenga un familiar consanguíneo con una mutación causante de cáncer hereditaria confirmada debe remitirse a asesoría y pruebas genéticas. Esto significa que, si usted dio positivo para una mutación relacionada con cáncer hereditario, sus familiares consanguíneos también deben realizarse pruebas genéticas. Ponerse en contacto con todos sus familiares puede parecer abrumador, pero su árbol genealógico puede ayudarle a reducir la lista, además de otros recursos que le serán útiles.

Los expertos recomiendan reunirse con un experto en genética antes y después de realizarse pruebas genéticas. Una asesoría previa ayuda a comprender toda la información necesaria acerca de las ventajas y limitaciones de las pruebas, así como a aclarar las alternativas médicas para tomar decisiones informadas sobre si proceder o no con dichas pruebas.

¿Por qué debe comunicar esta información?

- Las mutaciones genéticas hereditarias afectan tanto a hombres como mujeres en varias generaciones familiares.
- Los parientes consanguíneos, incluso los lejanos, pueden compartir la misma mutación que existe en la familia.
- Es posible que sus parientes no estén al tanto de sus antecedentes médicos familiares.
- Es posible que sus familiares no estén al tanto de las pruebas genéticas para detectar el riesgo de padecer cáncer.

- Si usted se ha sometido a pruebas genéticas, es posible que pueda proporcionar a sus familiares información que les sea útil para comprender y controlar su riesgo de padecer cáncer.

Los expertos están convencidos de que la mayoría de las personas con una mutación hereditaria no lo saben, ni se han sometido a pruebas genéticas. Por este motivo, muchos expertos en genética enfatizan la importancia de dar a conocer esta información con todos sus familiares consanguíneos.

“

Me sometí a pruebas tras recibir un diagnóstico de cáncer de mama. Cuando me comuniqué con mis primos para informarles sobre los resultados, me enteré de que ellos ya sabían de la mutación que existía en la familia. Me decepcionó que nadie me avisara antes de recibir mi diagnóstico.



“

Temía que no fuera el momento oportuno para decirle a mi hija sobre su riesgo de padecer cáncer.

Los resultados de las pruebas genéticas proporcionarán a sus familiares importantes indicios sobre su propio riesgo de padecer cáncer.

Dar a conocer sus resultados puede beneficiar a sus familiares de diversas maneras:

- Podrán tomar decisiones informadas con respecto a someterse o no a pruebas genéticas.
- Será más fácil para los médicos de sus familiares decidir si es pertinente someterlos a pruebas genéticas y, de ser así, cuáles solicitar.
- Si usted es portador de una mutación y una prueba genética demuestra que algún familiar no tiene esa mutación, es posible que sea menor el riesgo que éste tenga la enfermedad.
- Si usted es portador de una mutación y su familiar dio positivo para esa misma mutación, su familiar obtendrá información valiosa sobre su riesgo de padecer cáncer. De este modo, podrá hacer lo necesario para reducir su riesgo o detectarlo en una etapa más temprana. Esto debe acompañarse de asesoría y pruebas de detección de cáncer.

En caso de que decida no dar a conocer esta información

- Si considera que dar a conocer los resultados puede afectar a sus familiares, recuerde que ocultar esta información no hará que cambie su riesgo de padecer cáncer, y puede limitar sus opciones de detección temprana o prevención.
- Es posible que usted tenga razones válidas para demorarse en informar a sus familiares hasta que llegue el momento oportuno. No obstante, si bien ningún momento es oportuno para enterarse sobre el riesgo de padecer cáncer, tampoco existe un buen momento para recibir un diagnóstico de cáncer.

¿Quién de su familia está en riesgo?

Si usted dio positivo para una mutación hereditaria, significa que pudo provenir de parte de su familia materna o paterna. Si sabe cuál, puede informar a los parientes de ese lado de la familia. Sin embargo, si desconoce cuál de sus padres le transmitió la mutación, y ya no es posible someterlos a pruebas, es recomendable que informe a sus familiares de ambas partes. Los patrones observados en sus antecedentes médicos familiares pueden ayudarle a identificar de qué lado de su familia es más factible que provenga la mutación. Su asesor genético o el médico que solicitó las pruebas genéticas pueden ayudarle a reducir su lista. Asimismo, puede hacer una lista de los parientes que pueden ayudarle a informar a otros familiares.

Cómo comunicar la información a menores y adultos jóvenes

Las pautas de los expertos establecen la edad recomendada para empezar con la prevención y las pruebas de detección de cáncer para cada mutación genética. Los riesgos de padecer cáncer y las recomendaciones de los expertos varían según la mutación genética y los antecedentes familiares.

La mayoría de las mutaciones genéticas no aumentan el riesgo de padecer cáncer en menores de edad. En el caso de estos genes, los expertos normalmente recomiendan esperar hasta que cumplan 18 años antes de decidir si someterlos a pruebas. Sin embargo, algunos genes pueden estar relacionados con tipos de cáncer infantil; en estos casos, es pertinente hacer las pruebas. Es de gran utilidad enterarse sobre la mutación que existe en una familia antes de la edad recomendada para empezar a prevenir y hacer las pruebas de detección. Converse con el médico para conocer las pautas de prevención y detección recomendadas para su caso particular.

Generalmente, si bien no se recomienda someter a pruebas genéticas a los menores, es posible que algunos padres prefieran hablar con sus hijos sobre la presencia del cáncer en su familia. FORCE y la National Society of Genetic Counselors crearon una guía (FacingOurRisk.org/Telling-children) para orientar a los padres a fin de que puedan abordar este tema.

Después de decírselo a mi prima, ella avisó a sus hermanos, así que no fue necesario que yo lo hiciera.

”

Pautas de los expertos sobre pruebas de detección y prevención

En el caso de personas con mutaciones hereditarias en los genes BRCA1 y BRCA2, las pautas de detección y prevención empiezan a los 25 y 35 años en mujeres y hombres, respectivamente. Es posible que se recomienden pruebas de detección a una edad menor en el caso de familias en donde el cáncer se manifiesta temprano.

En el caso de personas con una mutación genética hereditaria relacionada con el síndrome de Lynch, se recomienda iniciar con la detección y prevención entre los 20 y 25 años. Se recomienda iniciar más jóvenes cuando se trata de algunos genes asociados con tipos de cáncer de aparición temprana. Las pautas recomiendan que quienes tengan mutaciones en otros genes, tales como el TP53 (asociado con el síndrome de Li-Fraumeni), el PTEN (asociado con el síndrome de Cowden) y el STK11 (asociado con el síndrome de Peutz-Jeghers), deben iniciar con pruebas de detección antes de los 25 años.



“Me sometí a pruebas cuando tenía 17 años. Me sentía lo suficientemente madura para tomar mi propia decisión informada. Sabía que no afectaría la atención médica que recibiría hasta cumplir los 20, pero me alegraba estar informada con antelación. Diez años después, no me arrepiento”.



¿QUÉ INFORMACIÓN DEBE COMUNICAR?

Cómo dar a conocer la información médica

Su historia clínica es algo muy personal. No a todos les gusta compartir información sobre su salud con otras personas, aunque se trate de sus familiares. **Si no le molesta hacerlo, algunas partes de su historia clínica pueden ser de utilidad para sus familiares, tal como la siguiente información:**

- **El tipo de cáncer que padece**

Ciertos tipos, e incluso subtipos, de cáncer, se relacionan más directamente con algunas mutaciones genéticas que otros. Si se le diagnosticó cáncer, dar a conocer sus resultados patológicos puede proporcionar a sus familiares y médicos otros indicios sobre el riesgo que corren, acceso a ciertos procedimientos de detección o la posibilidad de ser elegibles para estudios clínicos de cribado.

- **El tipo de prueba genética a la que se sometió**

Existen distintas pruebas genéticas para detectar mutaciones en diferentes genes. Conocer a qué prueba se sometió ayudará a los médicos de sus familiares a saber cuáles genes se sometieron a prueba y cuáles no.

- **Los resultados e informe de su prueba**

Compartir el informe de su prueba genética es muy útil para sus familiares. Los laboratorios de pruebas genéticas arrojan resultados que identifican el gen del que se trata (p. ej., BRCA2, PALB2, CHEK2, MSH2, entre otros), y establecen el tipo de mutación encontrada (si el resultado da positivo) y la ubicación del gen donde se encontró la mutación. Dar a conocer esta información ayudará a garantizar que los médicos de sus familiares soliciten la prueba adecuada.

Incluso si usted no tiene una mutación, sus familiares igualmente pueden estar en riesgo. Los resultados que no arrojan una mutación son particularmente relevantes para sus hijos.

“

Tras los resultados de la prueba genética de mi primo, me recomendaron someterme a las mismas pruebas. Pero fue la información que me dio sobre su diagnóstico de cáncer de páncreas lo que me dio acceso a participar en un estudio clínico de cribado del cáncer de páncreas. ¡Estoy muy agradecido!

Cómo obtener su historia clínica

Usted tiene derecho de conocer toda la información sobre su salud, incluidos los resultados de sus pruebas genéticas y el informe de su patología tumoral. La mayoría de los asesores genéticos le proporcionarán una copia de los resultados para su expediente. Muchos sistemas hospitalarios mantienen los registros de sus pacientes en formato electrónico y los ponen a su disposición para imprimirlos o descargarlos a través de un portal. Si usted tiene acceso a uno, pero no encuentra el informe que busca, solicite al consultorio de su médico que “suba su informe al portal en cuestión”. Asimismo, algunos laboratorios de pruebas genéticas cuentan con portales que le permitirán descargar los resultados de sus pruebas.

Si el médico no cuenta con un portal, puede solicitar copias impresas de su expediente (es posible que se le cobre una módica tarifa).

Proporcionar información de un asesor genético

Las pautas recomiendan solicitar la asesoría de un experto en genética antes y después de realizarse pruebas genéticas. Puede prepararse para entablar una conversación con sus familiares al proporcionarles el nombre de un experto en genética en su zona. La National Society of Genetic Counselors (NSGC.org) cuenta con una herramienta “Localizar a un asesor” que le permite encontrar asesores genéticos por ubicación y especialidad. Elija “cáncer” como área de especialidad. Algunos expertos ofrecen asesoría por teléfono, lo cual es particularmente útil para los familiares que viven en áreas rurales o que no pueden trasladarse. Asimismo, puede remitir a sus familiares a la **línea de ayuda gratuita de FORCE al 866-288-RISK, ext. 704**. Un asesor genético certificado por el consejo responderá sus preguntas generales y les ayudará a encontrar a los asesores más cercanos a su ubicación.

OBSERVACIÓN:

Según una encuesta realizada por FORCE sobre cómo dar a conocer los resultados de pruebas genéticas a la familia, las personas a quienes un familiar les proporcionó información de un asesor genético tendieron a estar más conformes con la manera en que se les comunicó la mutación que existe en su familia.

Cómo recopilar información y recursos

Tomar decisiones de carácter médico es algo personal y no todos reaccionan igual. Algunas personas prefieren información detallada, mientras que otras solamente quieren conocer lo básico. Algunas pueden decidir investigar por su cuenta; otras, pueden quedar conformes con la información que se les proporciona. Si bien algunos familiares pueden decidir someterse a pruebas de inmediato, es posible que otros necesiten tiempo para asimilar la noticia. Cualquiera que sea su preferencia, usted puede brindar a sus familiares las herramientas que les ayudarán a tomar una decisión informada. El resto depende de ellos. Intente no abrumarlos con demasiada información. A veces, ponerlos en contacto con un experto en genética en su zona es suficiente para que empiecen el proceso adecuado.

No es necesario que usted sea un experto en genética para proporcionar información básica sobre las pruebas genéticas a sus familiares. El solo hecho de dirigirlos a un experto en aspectos genéticos del cáncer y a recursos confiables puede ser suficiente. Aún así, algunas personas se sienten más cómodas explicándoles a sus familiares apoyándose con información que ya tienen.



Tras comunicarle a mi tío los resultados de mi prueba genética, se sometió a pruebas sin consultar a un asesor genético y me dijo que no tenía mutación. Después me enteré de que solamente se había realizado pruebas para detectar tres mutaciones comunes en personas judías. Nuestra familia no es judía y no se sometió a la prueba para detectar la mutación de la que soy portador. Después, le comuniqué la totalidad de mis resultados, a fin de que su médico pudiera solicitar la prueba adecuada para él.

Visite el sitio web de FORCE o hable con un experto en genética para obtener información sobre los siguientes temas.

- **Riesgos de padecer cáncer asociados con su mutación genética (FacingOurRisk.org/Genes)**
Diferentes genes se asocian con riesgos de padecer distintos tipos de cáncer en hombres y mujeres, y esos riesgos varían según la mutación de la que se trate. Las mutaciones se han relacionado con mayor riesgo de padecer varios tipos de cáncer, tales como cáncer de mama en mujeres y hombres, cáncer colorrectal, ovárico, de páncreas, de próstata, uterino y melanoma.
- **Pautas para someterse a pruebas de detección de cáncer y para reducir los riesgos (FacingOurRisk.org/Guidelines)**
Las opciones de pruebas de detección de cáncer y para reducir los riesgos varían según la mutación genética de la que se trate. Un grupo de expertos redacta las pautas con base en las investigaciones más recientes y las actualizan periódicamente.
- **Opciones de tratamiento selectivo para personas a quienes se les diagnostican ciertos tipos de cáncer hereditario (FacingOurRisk.org/Treatment)**
Es posible acceder a tratamientos conocidos como “selectivos” para ciertos tipos de cáncer hereditario.
- **Leyes que abordan aspectos como confidencialidad genética, discriminación o cobertura de seguro (FacingOurRisk.org/Laws)**
Las leyes federales y estatales amparan a las personas que dan positivo para una mutación genética. Asimismo, hay leyes establecidas pertinentes a la cobertura de los seguros médicos para ciertos tipos de pruebas genéticas y de detección, así como tratamientos.
- **Ensayos clínicos y estudios de investigación (FacingOurRisk.org/Research)**
Hay estudios de investigación que están analizando nuevas alternativas para detectar, prevenir y tratar el cáncer hereditario.
- **Recursos de apoyo (FacingOurRisk.org/Support)**
FORCE y otras organizaciones ofrecen apoyo presencial y en línea, así como conferencias para personas afectadas por cáncer hereditario.

MITOS E INFORMACIÓN ERRÓNEA

Entre algunos de los mitos comunes sobre las pruebas genéticas, podemos mencionar:

Mito: sólo las mujeres pueden ser portadoras de una mutación hereditaria asociada con el riesgo de padecer cáncer.

Realidad: tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación genética asociada con cáncer.

Mito: sólo las mujeres con mutaciones tienen un alto riesgo de padecer cáncer.

Realidad: el aumento en el riesgo de padecer cáncer varía en función de los genes. Las mutaciones genéticas más comunes aumentan el riesgo de padecer cáncer tanto en hombres como en mujeres.

Mito: las personas que dan positivo para una mutación genética están en riesgo de perder su seguro médico.

Realidad: las leyes amparan a las personas en materia de seguros médicos y discriminación laboral.

Mito: las pruebas genéticas son muy costosas y no las cubren los seguros.

Realidad: el costo de las pruebas genéticas ha disminuido, y ahora son más asequibles. La mayoría de las aseguradoras cubren estas pruebas, especialmente en el caso de personas que tengan un familiar que dio positivo. Asimismo, hay alternativas para quienes no cuentan con seguro. Además, laboratorios respetados ofrecen ayuda financiera o pruebas de bajo costo a personas cuyo seguro no cubre estas pruebas.



CÓMO ENTABLAR CONTACTO

Grado de parentesco

Al hablar sobre árboles genealógicos, los expertos usan el término “grado de parentesco” para describir la proximidad de la relación de una persona con un familiar. Cuando hablan de “familiares de primer grado”, se refieren a parientes que comparten la mitad de su ADN y que tienen 50 % de posibilidades de dar positivo para la misma mutación de la cual usted es portador. Cabe mencionar que, si su madre o padre dan positivo para una mutación, entonces usted y sus hermanos tienen 50 % de posibilidades de dar positivo para la misma mutación. Incluso si usted no tiene una mutación, sus hermanos deben someterse a pruebas para determinar si alguno de ellos la tiene.

Familiares de primer grado

- Hermanos
- Hijos
- Padres

Familiares de segundo grado

- Medios hermanos
- Tíos
- Abuelos
- Nietos
- Sobrinos

Familiares de tercer grado

- Primos
- Bisabuelos
- Tíos abuelos

Con quién comunicarse primero

Su árbol genealógico le ayudará a identificar a quiénes de sus familiares informar primero acerca de los resultados de su prueba genética. Algunos miembros de la familia que son particularmente cercanos y están más al tanto de los sucesos familiares pueden estar dispuestos a ayudarle a localizar y comentar los resultados de sus pruebas a familiares más lejanos.

Si la prueba de alguno de sus parientes indica que no tiene la mutación que porta su familia, los hijos de éste no se beneficiarán de pruebas para detectar esa mutación. Por ejemplo, si la prueba de una tía suya indica que no tiene la mutación que usted porta, no es necesario que los hijos de ella (es decir, sus primos) se hagan pruebas. Si la prueba de un hermano suyo indica que no tiene la mutación, los hijos de él (es decir, sus sobrinos) no tendrán la mutación de la que usted es portador. Aun así, podrían desarrollar cáncer, pero su riesgo puede ser igual al de alguien que no tiene una mutación.

Cómo comunicarse con familiares (tanto hombres como mujeres)

Es importante que comunique tanto a sus parientes hombres como mujeres los resultados de su prueba genética. Los hombres son portadores de mutaciones genéticas; aquellos que las tienen están en mayor riesgo de padecer diferentes tipos de cáncer, los que dependen de dichas mutaciones. Ciertas mutaciones aumentan el riesgo de padecer cáncer de páncreas, de próstata, de mama, colorrectal, de estómago y melanoma, por nombrar algunos. Visite el sitio web de FORCE, donde encontrará una lista de mutaciones genéticas y los riesgos asociados a ellas.



Me sometí a pruebas de ADN y se comunicó conmigo una persona que resultó ser mi prima segunda. Me pareció importante decirle sobre la mutación que había en mi familia. Hice bien, porque ella no tenía idea y enseguida se sometió a pruebas.

Mi tía Jenna es la historiadora de la familia. Se ha dedicado a recopilar meticulosamente cada detalle. Antes de llamar a otros familiares, me puse en contacto con ella para que me ayudara a comunicarme con parientes lejanos. Hice bien, porque ella me ayudó a hacer una lista y se comunicó con varios de los familiares con los que yo había perdido contacto.

Me había distanciado de mi familia paterna, así que agradecí cuando mi primo se comunicó conmigo para informarme sobre los resultados de su prueba genética.

Plan para comunicar la información

La manera de notificar a sus familiares los resultados de su prueba genética depende de usted. Algunas personas lo hacen del mismo modo con todos sus parientes, mientras que otros prefieren adaptar la conversación dependiendo del familiar. Comprender la situación de sus familiares le ayuda a prepararse para la reacción que tendrán.

A continuación, presentamos algunos puntos que debe considerar:

- ¿Están recibiendo tratamiento oncológico? Si es el caso, las pruebas genéticas pueden afectar sus decisiones sobre cirugías o abrir la posibilidad de otras opciones de tratamiento o acceso a estudios clínicos.
- ¿Enfrentan barreras o desafíos físicos, de idioma o económicos para recibir atención médica? Es posible que existan recursos específicos para ayudar a superar estas barreras, tales como programas que ofrecen apoyo financiero para pruebas genéticas o detección de alto riesgo.
- ¿Tienen hijos adultos a quienes deban informar? ¿Están en comunicación con otros parientes? Si es así, les será útil tener copias adicionales de esta guía.
- ¿Viven cerca de un centro oncológico con experiencia en brindar atención a las personas cuyo riesgo de padecer cáncer es alto? A menudo, los centros oncológicos más grandes o aquellos afiliados a universidades cuentan con más recursos para apoyar a personas interesadas en obtener más información sobre los riesgos y pruebas genéticas. Los centros oncológicos designados por el Instituto Nacional de Cáncer (National Cancer Institute [NCI]) siempre cuentan con estos recursos.
- ¿Existen pautas específicas para la gestión de riesgos por su edad, sexo y circunstancias?
- ¿Han perdido familiares cercanos por cáncer? ¿Es algo reciente? Esto puede afectar la manera en que respondan a la información que usted les proporcione.

OBSERVACIÓN:

Según una encuesta de FORCE sobre la manera de dar a conocer a la familia los resultados de una prueba genética, las personas que recibieron la información de una mutación genética hereditaria por texto o Facebook tendieron a estar menos conformes que aquellas a quienes se les comunicó en persona o por teléfono, carta o correo electrónico. No obstante, la mayoría de los encuestados se sentían agradecidos con sus familiares por comunicarles dicha información.

La tecnología nos permite ponernos en contacto y comunicarnos con nuestros familiares de diversas maneras. Cada método tiene ventajas y limitaciones.

- En el caso de familiares con los que sea cercano, una reunión en persona permite tener contacto físico y brindar tranquilidad.
- Las reuniones familiares o durante las vacaciones o eventos, como bodas, pueden ser una gran oportunidad de recopilar información de contacto de varios parientes en persona, incluidos aquellos a quienes no frecuenta.
- Si bien las videoconferencias son menos íntimas, le permitirán evaluar las reacciones de sus parientes y brindarles apoyo según sea necesario.
- A algunas personas les incomodan las reuniones emotivas, ya sea en persona o por video. Es posible que tenga familiares que prefieran privacidad o que necesiten tiempo para asimilar esta información personal. La manera más fácil y conveniente de comunicarse con estos parientes es por correo electrónico, una carta o una llamada telefónica.

Cómo acercarse a los familiares con quienes no tiene mucho contacto

Todos nos sentimos más cercanos a algunos familiares que a otros y, en algunos casos, es posible que haya parientes que estén distanciados. Si existen problemas familiares, estas conversaciones pueden ser más incómodas o difíciles. No existe una manera correcta de comunicar esta información. Usted puede comunicarse de diferente modo con distintos parientes y no hay nada de malo en eso. Asimismo, puede pedir ayuda a aquellos familiares con quienes se siente más en confianza; es posible que no les incomode dar a conocer la información a otros parientes por usted. Esto es todo un proceso y puede ser necesario meditarlo por un tiempo para encontrar la manera adecuada de hacerlo.

Cómo comenzar el diálogo

A veces, la parte más difícil es saber por dónde comenzar. Un buen punto de partida es comunicar cómo se enteró usted sobre las pruebas genéticas, por qué decidió someterse a una o quién más de la familia lo ha hecho. Puede hacer un resumen sobre lo que ha descubierto sobre su historia familiar, incluyendo a quién diagnosticaron con cáncer, el tipo de cáncer y el parentesco que tienen con usted.

Reacciones esperables

Todos asimilamos la información médica y las amenazas a nuestra salud de distinto modo. Los resultados de las pruebas genéticas conllevan la carga del riesgo para los niños y los seres queridos. Sus parientes pueden no responder a su información de la manera que usted espera.

Algunas reacciones que pueden tener:

- Enojo
- Confusión
- Negación
- Incredulidad
- Temor
- Gratitud
- Culpa
- Resentimiento
- Tristeza

A medida que escuchen la información que usted comunica y respondan a ella, puede serle útil evaluar sus propios sentimientos. Después de todo, la información genética que está dando a conocer le afecta a usted también. Intente no tomarse las reacciones iniciales de sus familiares de manera personal, aun si parecen agresivas o poco sensibles.

No tiene que cargar con el peso de las emociones de sus parientes solo. Si alguno de sus parientes lo ataca verbalmente, simplemente dígame que hasta ahí llega la conversación. Si lo desea, puede decirle que se comunique con usted una vez que se haya tranquilizado.

Si se siente abrumado, está bien expresarlo y tomarse una pausa. Puede decir: “Esta conversación me afecta profundamente. Sé que es información difícil de procesar. Quizá quieras hablarlo con un amigo; también, puedes visitar FORCE para expresar tus inquietudes; ahí encontrarás voluntarios capacitados”.

Es posible que las reacciones de sus familiares cambien a medida que vayan asimilando la información y conozcan más sobre pruebas genéticas. Intente no controlar o cambiar los sentimientos de sus parientes: es mejor darles espacio.



Nunca he tenido una relación cercana con mi prima, pero, desde que le dije sobre mi mutación, nos hemos comunicado con frecuencia. Hablamos cada semana y nos hemos brindado apoyo mutuamente. Durante este proceso, nos hemos hecho grandes amigas.



Cómo brindar apoyo

Cada persona es diferente en cuanto a su necesidad de recibir apoyo y su capacidad de brindarlo a otros. Sentirse estresado o sensible sobre sus propias circunstancias puede dificultar que usted brinde apoyo a sus familiares. A medida que de a conocer su información médica, intente hacer conciencia de sus propios sentimientos.

No tiene nada de malo decir a sus familiares que no se siente capaz de ofrecerles el apoyo emocional que necesitan. En cambio, sí puede darles la dirección del sitio web de FORCE y ponerlos en contacto con voluntarios de su localidad, proporcionarles el nombre de un asesor genético o ponerlos en contacto con un pariente que esté dispuesto a ayudar.



Al principio, cuando le dije a mi sobrina sobre mi mutación genética, entró en pánico. Me dijo que, si bien no estaba lista para quitarse los senos o los ovarios, tampoco quería enfermarse de cáncer. Yo simplemente la escuché. Después de un tiempo, pudo formular un plan para abordar cada una de sus inquietudes. El primer paso era acudir con un asesor genético. Se fue a casa y concertó una cita de inmediato.



CONSEJOS ÚTILES

A continuación, le proporcionamos algunos consejos útiles en caso de que considere que es capaz de brindar apoyo continuo a sus familiares.

- Dígales que cuentan con usted, así como la mejor manera y el horario más adecuado para localizarlo.
- Ofrezcase a comunicarse con ellos periódicamente y pregúnteles la mejor manera y el horario más adecuado para localizarlos.
- Trate de no emitir juicios sobre su reacción e intente no tomárselo de manera personal. Si su perspectiva difiere de la de ellos, pregúnteles si quisieran escuchar su punto de vista sobre el tema.
- Valide sus emociones. Hágales saber que su reacción es lógica y natural.
- Repita y parafrasee lo que ellos le comenten. Esto puede ayudarles a identificar los problemas que les causan ansiedad, preocupación o estrés. Por ejemplo, si su sobrino dice: “No sé cómo le diré esto a mi esposa”, usted puede responder: “Te preocupa cómo lo tomará tu esposa”.
- Intente no restar importancia a sus inquietudes, aun si no parecen lógicas. Por ejemplo, pueden sentirse culpables sobre la posibilidad de transmitir una mutación a sus hijos, aunque eso esté fuera de su control. Pueden preocuparse de padecer cáncer, aunque se sientan sanos. El solo hecho de expresar sus preocupaciones en voz alta puede servirles para desarrollar un plan de acción.
- Siempre y cuando no reste importancia a las preocupaciones de sus familiares, está bien proporcionar cierta información. Por ejemplo, está bien recordarles que es posible que no tengan la mutación. Si temen perder su seguro médico en caso de dar positivo, puede darles tranquilidad al informarles sobre las leyes que los amparan (p. ej., la Ley de no discriminación por información genética o GINA, por sus siglas en inglés). Si desea conocer más al respecto, visite FacingOurRisk.org/Laws. Aun si usted no tiene la solución, recuérdelos que un asesor genético puede responder sus preguntas.

Carta muestra

Estimado(a) _____:

Te escribo para comunicarte información médica importante que afecta mi salud y que puede repercutir en la salud de mis familiares. Asimismo, comparto algunos recursos, a fin de que tú y tu familia puedan tomar decisiones de atención médica informadas.

Hace poco, acudí con un experto en genética y me sometí a pruebas. Los resultados de mis pruebas indicaron que tengo una mutación hereditaria en el gen _____ [nombre del gen]. Esta mutación la heredé de _____ [cuál de sus padres, en caso de que lo sepa]. Esta mutación genética aumenta el riesgo de padecer diferentes tipos de cáncer; sin embargo, el cribado optimizado puede ayudar a detectar el cáncer más temprano, y las intervenciones médicas o quirúrgicas pueden contribuir a reducir el riesgo.

Los expertos recomiendan que comparta esta información contigo y todos mis parientes consanguíneos, porque existe la posibilidad de que también la tengan. Adjunto una copia de mis resultados, a fin de que te sometás a una prueba de sangre o saliva para detectar si tienes la misma mutación. Antes de decidir si hacerte pruebas o someterte a ellas, los expertos recomiendan concertar una cita con un experto en genética, quien se asegurará de proporcionarte toda la información necesaria para tomar una decisión informada al respecto, así como te indicará la prueba adecuada para ti e interpretará tus resultados. Asimismo, puede ayudarte a comprender tu riesgo de padecer cáncer y, si das positivo para una mutación, te explicará las opciones médicas con las que cuentas.

Localicé algunos asesores genéticos en tu zona [el nombre y la información de contacto de asesores genéticos]. Encontrarás nombres de otros asesores genéticos en el sitio web de la NSGC, www.nsgc.org. Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE), www.FacingOurRisk.org, es una excelente organización sin fines de lucro que brinda apoyo, información y recursos a personas y familias afectadas por mutaciones genéticas. Te recomiendo que visites su sitio web. Asimismo, puedes llamar sin costo a su línea de ayuda al 866-288-RISK, donde te pondrán en contacto con sus recursos de asistencia y te ayudarán a encontrar un asesor genético en tu zona.

Con gusto compartiré más información o recursos si te interesa.
Cuenta conmigo en este proceso.

Mis mejores deseos.



DESPUÉS DE ENTABLAR CONTACTO

Comunicación posterior

Enterarse sobre una mutación en su familia puede ser abrumador. Algunas personas necesitan tiempo para asimilar la información, hacer su propia investigación o conversar con su médico, amigos u otros familiares. Al volverse a comunicar algunas semanas después con sus familiares, les da la oportunidad de hacer más preguntas, solicitar asistencia y compartir en qué etapa del proceso de la toma de decisiones médicas se encuentran. Además, puede ofrecerles más apoyo y recordarles los recursos que sean de utilidad. Todos son diferentes. Es posible que sus parientes tengan circunstancias, personalidades y estilos de tomar decisiones diferentes a los suyos. Intente no emitir juicios y ser paciente cuando se comunique de nuevo con ellos. Pregunte a sus familiares si están dispuestos a servir como recurso y brindar apoyo a otros parientes que se están sometiendo a pruebas genéticas.

Cuando los familiares no se hacen pruebas

La decisión de someterse o no a pruebas genéticas es muy personal. Las personas sopesan las ventajas, los riesgos, los costos y las limitaciones de distintas maneras. Habrá parientes para quienes el momento no sea oportuno o quizá enfrentan otros problemas que limitan su acceso a estas pruebas. Es importante no ejercer presión para que se las realicen, sino respetar sus tiempos y procesos. Usted puede ayudarles a tomar decisiones informadas con base en información confiable al ponerlos en contacto con un experto en genética. Finalmente, la decisión de someterse o no a pruebas genéticas es de ellos.

Cuando los familiares no dan a conocer la información a otros familiares

Cada quien tiene derecho de decidir si desea someterse a pruebas genéticas. Cuando un pariente retiene información o se interpone para que usted no se comunique con otro familiar, le niega a ese familiar el derecho de elegir. Esta situación es muy común. Los miembros de FORCE han notificado casos en los que algún familiar se negó a compartir información médica con sus hermanos o hijos adultos y retuvieron su información de contacto.

Esto puede ponerlo en una posición difícil. Respetar los deseos de un familiar puede negar a otro su derecho de saber y de tomar medidas con respecto a su riesgo. Cualquiera de las opciones puede provocar un distanciamiento de su familia.

Mi tía, con quien no soy muy cercana, descubrió que tenía una mutación genética durante su tratamiento contra el cáncer de ovario. Se lo comentó a mi papá, quien le dijo que no era algo que le preocupara y que no me lo comunicaría. Posteriormente, ella se puso en contacto directamente conmigo y me lo dijo por teléfono. Me dio el poder de tomar decisiones proactivas. Han pasado 10 años y mi padre aún no parece comprender su propio riesgo, pero me ha brindado su apoyo en todas mis decisiones médicas.

A continuación, le proporcionamos algunos consejos que pueden servirle en estas situaciones.

- Pregunte a sus familiares si pueden decirle por qué desean retener la información. Pueden tener razones válidas. Quizá necesiten más tiempo o planeación para lidiar con crisis familiares o problemas de salud física o mental antes de darla a conocer.
- Si no es el momento oportuno, ofrézcales un plazo para planear o responder, tras el cual usted mismo informará a los otros familiares.
- Ponga en contacto a sus familiares con un asesor genético que pueda abordar sus inquietudes sobre divulgar la información a otros parientes.
- Incluya a otro familiar que conozca la situación y a los parientes en cuestión. Es posible que esta persona pueda contribuir con su perspectiva, convencer a su primer pariente de divulgar la información o esté dispuesta a comunicársela al pariente que no tiene conocimiento de las pruebas genéticas y de su riesgo de padecer cáncer.

Pruebas genéticas en cascada

Muchas familias con mutaciones hereditarias han perdido familiares de generaciones a causa del cáncer. Para romper este ciclo de pérdidas, se requieren dos pasos importantes: someterse a pruebas genéticas y compartir los resultados con los familiares. A este ciclo continuo de someterse a pruebas-compartir la información-someterse a pruebas-compartir información se le conoce como “pruebas genéticas en cascada”.

A medida que cada miembro de una familia se realiza pruebas y comparte sus resultados, juega un papel clave en proteger a sus seres queridos contra el cáncer. Esperamos que todas las familias del mundo usen esta guía y compartan copias para ayudar a iniciar diálogos y fomentar las pruebas genéticas en cascada.

“

Quando le dije a mi tío Jeff sobre la mutación, se molestó conmigo y me prohibió comunicarme con sus hijos.

ACERCA DE ESTA GUÍA

¿Por qué es necesaria esta guía?

Los expertos están convencidos de que sólo aproximadamente 1 de cada 10 personas en Estados Unidos que tienen una mutación hereditaria asociada con cáncer están conscientes de ello y de su mayor riesgo de padecer cáncer. Es posible que los doctores, hospitales y laboratorios no puedan ponerse en contacto con sus parientes por usted. Por este motivo, muchos expertos creen que la clave para cerrar la brecha entre la concientización y las pruebas es a través de un proceso llamado “pruebas genéticas en cascada” o “pruebas genéticas bola de nieve”. Esto significa que una persona que da positivo para una mutación comparte los resultados de sus pruebas y cualquier otra información importante con tantos parientes como sea posible y les guía en lo relacionado con cómo someterse a las pruebas.

En una encuesta de FORCE sobre las necesidades de recursos para las personas afectadas por cáncer hereditario, los encuestados eligieron “cómo y cuándo comunicar a nuestros parientes sobre la mutación que porta la familia” como uno de los desafíos más difícil que tuvieron que superar. La encuesta destacó la necesidad de contar con más materiales educativos sobre cómo compartir la información con los parientes.

¿A quién va dirigida?

Si usted se sometió a pruebas genéticas para detectar una mutación relacionada con el cáncer, esta guía es para usted, ya que le proporciona información que le ayudará a entablar un diálogo con sus familiares sobre los resultados de su prueba genética, ya sea que haya dado positivo o que no tenga la mutación. Miembros de nuestra comunidad nos han pedido que desarrollemos recursos para ayudarles a compartir esta información con sus parientes. Incluimos todos los consejos, la información y los recursos que los expertos y nuestros miembros nos indicaron que podrían ser útiles.

GLOSARIO

Asesoría genética: consulta con un experto en genética donde se abordan los siguientes temas: su riesgo de padecer cáncer, su riesgo de tener una mutación, las ventajas y limitaciones de las pruebas genéticas, interpretación de los resultados de la prueba y opciones médicas para prevenir, detectar y tratar el cáncer hereditario.

Familiares de primer grado: sus parientes más cercanos, quienes comparten el 50 % de sus genes, como sus hermanos, hijos o padres.

Familiares de segundo grado: parientes que comparten una cuarta parte de su ADN. Estos incluyen a medios hermanos, tíos, abuelos, nietos y sobrinos.

Familiares de tercer grado: estos incluyen a primos, bisabuelos y tíos abuelos. Ellos comparten una octava parte de sus genes.

GINA: la ley de no discriminación por información genética es una ley federal que protege a las personas con una mutación hereditaria o antecedentes familiares de enfermedad contra la discriminación por parte de empleadores o aseguradoras médicas.

Mutación genética: un cambio anormal en el ADN de una persona. Las mutaciones hereditarias (también conocidas como “germinales”) son aquellas con las que usted nació y están presentes en cada célula del organismo. Las mutaciones adquiridas (también conocidas como “somáticas”) se desarrollan en las células después del nacimiento a partir de un daño genético que se adquiere por exposiciones ambientales, factores alimentarios, hormonas, envejecimiento normal y otras causas.

Mutación germinal: término alternativo para “mutación hereditaria”. Las mutaciones germinales son cambios anormales en el ADN con los que usted nació y están presentes en cada célula del organismo. Estas mutaciones se heredan de los padres y pueden transmitirse a los hijos.

Pruebas genéticas en cascada: el proceso mediante el cual se realizan pruebas genéticas en los miembros de una familia cuyos integrantes dieron positivo para una mutación hereditaria y se comparten sus resultados con sus parientes consanguíneos, a fin de que ellos también se sometan a pruebas. A medida que más parientes dentro de una familia se someten a pruebas y comparten sus resultados, toda la familia extendida se informa sobre su riesgo.

Pruebas genéticas: prueba de sangre o saliva para detectar mutaciones hereditarias.

¿QUIÉN CREÓ ESTA GUÍA?

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE) es una organización nacional sin fines de lucro dedicada a mejorar las vidas de hombres, mujeres y familias que padecen cáncer hereditario. FORCE se fundó en 1999 para garantizar que ninguna persona tenga que enfrentar el cáncer hereditario sola. FORCE redactó esta guía con aportes de pacientes y cuidadores afectados por cáncer hereditario, los expertos médicos que los tratan y nuestros socios de fomento e industria.

Entre los expertos y asesores que revisaron esta guía podemos mencionar a:

Gregory D Garber, trabajador social médico (MSW)

Director de servicios de apoyo en oncología

Sidney Kimmel Cancer Center (Centro Oncológico Sidney Kimmel) en la Universidad Thomas Jefferson
Filadelfia, PA

Dra. Allison Kurian, Mtra. en Ciencias

Profesora adjunta de medicina e investigación y políticas en materia de salud

Divisiones de oncología y epidemiología

Escuela de Medicina de la Universidad de Stanford
Stanford, CA

Leigha Senter, asesora genética certificada

Profesora adjunta

The Ohio State University
Columbus, OH

Dra. Lily Shahied Arruda

Directora médica, cáncer de mama

Asuntos médicos de EE. UU.

Pfizer Inc.

Financiamiento y apoyo proporcionados por Pfizer.

