

## GENES EVALUADOS CON PANELES PARA CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO DE INVITAE

Invitae tiene amplias opciones de pruebas para el cáncer de mama, cuyos resultados estarán disponibles en tan solo 10 a 21 días.

- Panel basado en pautas de cáncer de mama de Invitae (11 genes)
- Panel basado en pautas de cáncer de mama y ginecológico de Invitae (19 genes)
- Panel de cáncer de mama de Invitae (14 genes)
- Panel de cáncer de mama y ginecológico de Invitae (23 genes)
- Opciones de pruebas personalizadas

Invitae también ofrece paneles STAT, con resultados disponibles en 5–12 días (7 días en promedio).

- Panel STAT de cáncer de mama de Invitae (hasta 9 genes)

### GENES EVALUADOS:

- |                                 |                                  |
|---------------------------------|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ATM    | <input type="checkbox"/> NBN     |
| <input type="checkbox"/> BARD1  | <input type="checkbox"/> NF1     |
| <input type="checkbox"/> BRCA1  | <input type="checkbox"/> PALB2   |
| <input type="checkbox"/> BRCA2  | <input type="checkbox"/> PMS2    |
| <input type="checkbox"/> BRIP1  | <input type="checkbox"/> PTEN    |
| <input type="checkbox"/> CDH1   | <input type="checkbox"/> RAD50   |
| <input type="checkbox"/> CHEK2  | <input type="checkbox"/> RAD51C  |
| <input type="checkbox"/> DICER1 | <input type="checkbox"/> RAD51D  |
| <input type="checkbox"/> EPCAM  | <input type="checkbox"/> SMARCA4 |
| <input type="checkbox"/> MLH1   | <input type="checkbox"/> STK11   |
| <input type="checkbox"/> MSH2   | <input type="checkbox"/> TP53    |
| <input type="checkbox"/> MSH6   | <input type="checkbox"/> _____   |

### NOTAS:

## FACTURACIÓN SIMPLE, SIN SORPRESAS

### DENTRO DE LOS ESTADOS UNIDOS

#### SEGURO MÉDICO

Usted no necesita contactar a su compañía de seguro médico para determinar si tiene cobertura para su estudio genético o para obtener un reembolso; Invitae trabajará directamente con su compañía de seguro médico para coordinar la cobertura y el pago. Normalmente, los pacientes no pagan más de \$100 por uno de nuestros estudios. Si usted recibe una factura por más de \$100, por favor llámenos para hablar sobre sus opciones de pago.

#### PAGO DEL PACIENTE

Usted tiene la opción de pagar US\$ 250 por adelantado antes de que se liberen los resultados de la prueba. Además, su médico clínico debe enviar la orden en línea y proporcionar su dirección de correo electrónico para enviarle el vínculo para abonar en línea utilizando una tarjeta de crédito.

#### MEDICARE Y ASISTENCIA FINANCIERA

Invitae acepta Medicare y Medicaid. Es posible que también podamos ofrecer pruebas a un costo limitado o sin costo, para quienes califiquen para asistencia basada en la necesidad.

Para obtener más información, comuníquese con Servicio al Cliente al [clientservices@invitae.com](mailto:clientservices@invitae.com) o llame al 800-436-3037.

### FUERA DE LOS ESTADOS UNIDOS

#### PAGO DEL PACIENTE

Usted tiene la opción de pagar \$250 por su prueba genética de cáncer hereditario. Esta opción requiere el pago por adelantado antes del inicio de la prueba. Además, su médico clínico debe enviar la orden en línea y proporcionar su dirección de correo electrónico para enviarle el vínculo para abonar en línea utilizando una tarjeta de crédito.

#### FACTURACIÓN INSTITUCIONAL

Invitae trabajará en forma conjunta con la institución para elaborar un contrato si es que no hay aún uno en vigencia.

Para más información sobre la facturación, visite [www.invitae.com/billing](http://www.invitae.com/billing).



INVITAE

Comprender el cáncer de mama hereditario

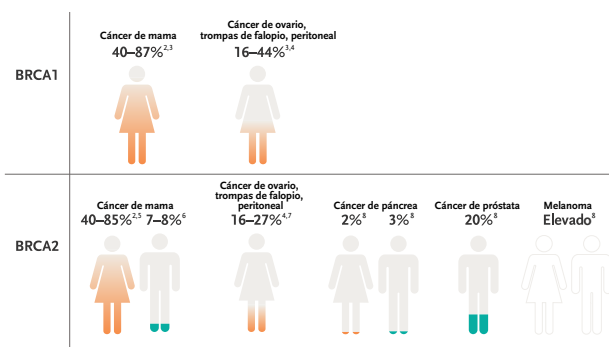
## LA GENÉTICA DEL CÁNCER DE MAMA

Aproximadamente el 10% de los pacientes con cáncer de mama tienen una variante genética que aumenta el riesgo de desarrollar la enfermedad. Un 20% adicional tiene un familiar cercano que también ha padecido cáncer de mama, lo que indica que hay un vínculo familiar aunque no se haya identificado una variante genética específica<sup>1</sup>.

El BRCA1 y el BRCA2 son los genes más comunes conocidos por aumentar el riesgo de cáncer de mama y ovarios. Las variaciones de esos genes pueden producir un aumento del riesgo de otros tipos de cáncer, entre los que se incluyen cáncer de trompas de falopio, cáncer peritoneal primario, cáncer de páncreas, melanoma, cáncer de mama masculino y cáncer de próstata.

## RIESGOS DE CÁNCER DE POR VIDA

Una variación genética de BRCA1 o BRCA2 puede aumentar las posibilidades de que una persona desarrolle cáncer en algún momento de su vida.



Muchos otros genes pueden aumentar el riesgo de una persona de desarrollar cáncer, entre los que se incluyen CDH1, PALB2, PTEN, STK11, y TP53. Así como el BRCA1 y el BRCA2, muchos de estos genes también influyen el riesgo para otros tipos de cáncer.<sup>9</sup>

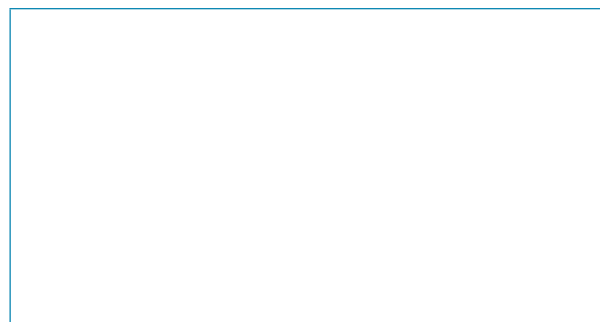
1. Zimmerman, BT. Understanding breast cancer genetics. Jackson, MS: University Press of Mississippi, 2004.  
2. Hopper, J.L. et al. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 1999; 8:741-747.  
3. Ford, D. et al. *Lancet.* 1994; 343:692-695.  
4. Struwing, J.P. et al. *N Engl J Med.* 1997; 336(20):1401-8.  
5. King, M.C. et al. *Science.* 2003; 302:643-646.  
6. Evans, D.G. et al. *J Med Genet.* 2010; 47:710-1.  
7. Ford, D. et al. *Am J Hum Genet.* 1998; 62:676-89.  
8. The Breast Cancer Linkage Consortium. *J Natl Cancer Inst.* 1999; 91:1310-1316.  
9. National Comprehensive Cancer Network, Clinical practice guidelines in oncology: Genetic/familial high-risk assessment: breast and ovarian, version 1.2015. Consultado en junio de 2015. Accessed June 2015.

## ¿QUIÉNES DEBERÍAN CONSIDERAR LA PRUEBA GENÉTICA?

La prueba genética puede ser apropiada si usted tiene:<sup>9</sup>

- cáncer de mama diagnosticado antes de los 50 años.
- cáncer de ovario a cualquier edad.
- cáncer de mama masculino a cualquier edad.
- cáncer de mama bilateral o dos diagnósticos separados de cáncer de mama.
- cáncer de mama triple negativo (negativo para receptores de estrógeno [ER]/receptores de progesterona [PR]/HER2-neu).
- tanto cáncer de mama como de ovarios en parientes cercanos de la misma rama de la familia.
- cáncer de mama en dos o más parientes de la misma rama de la familia.
- un pariente sanguíneo cercano con cáncer en ambas mamas.
- una variante genética familiar conocida de genes susceptibles al cáncer de mama.
- herencia asquenazí o judía con antecedentes familiares de cáncer de mama.
- un cúmulo de cánceres que pueda indicar un síndrome heredado de cáncer como cáncer de mama, cáncer de tiroides, cáncer de páncreas, cáncer de próstata, cáncer de huesos o tejido blando, sarcoma, carcinoma adrenocortical o leucemia/linfoma, todos de la misma rama de su familia.

## NOTAS:



Conozca más en [www.invitae.com/patients](http://www.invitae.com/patients).

## ¿CUÁLES SON LOS BENEFICIOS DE LA PRUEBA?

Si usted tiene un riesgo elevado de desarrollar cáncer en función del resultado de la prueba genética, puede trabajar con su proveedor de atención médica para crear un plan diseñado para prevenir el cáncer por completo o para identificar el cáncer en una etapa más temprana y tratable.

Además, la prueba genética puede ayudar a:

- proporcionar una explicación para sus antecedentes personales o familiares de cáncer. evaluar los riesgos de desarrollar cáncer en el futuro.
- tomar decisiones médicas informadas, incluido el tratamiento, la detección preventiva y las opciones preventivas.
- que usted reúna los requisitos para participar en ensayos clínicos o estudios de investigación.
- identificar familiares en riesgo para quienes se recomienda la prueba genética.

## ¿CUÁLES SON LOS RESULTADOS POTENCIALES?

### POSITIVO

Si la prueba identifica una variante que se sabe que aumenta el riesgo de cáncer, consulte con su médico para crear un plan de detección y manejo y para identificar familiares que puedan necesitar la prueba.

### NEGATIVO

Si la prueba no identifica variantes que se sabe que aumenten el riesgo de cáncer, su riesgo a futuro depende de sus antecedentes médicos personales y familiares de cáncer. Esto no descarta otras afecciones genéticas; consulte con su médico sobre recomendaciones de vigilancia temprana.

### VARIANTE DE IMPORTANCIA INCIERTA

En algunos casos, la prueba puede identificar una variante, pero que en este momento no se sepa si esa variante aumenta el riesgo de cáncer. En este caso, las recomendaciones de vigilancia temprana del cáncer deben basarse en sus antecedentes personales y familiares.