

GENES ANALIZADOS CON PANELES DE CÁNCER GINECOLÓGICO HEREDITARIO DE INVITAE

Invitae cuenta con opciones para realizar extensivos estudios de cáncer ginecológico, cuyos resultados estarán disponibles en tan solo 10 a 21 días.

- Panel basado en las pautas de cánceres de mama ginecológicos de Invitae (19 genes)
- Panel de cánceres de mama y ginecológicos de Invitae (hasta 35 genes)
- Panel de síndrome de cáncer de mama y ovárico hereditario de Invitae (2 genes)
- Panel de síndrome de Lynch de Invitae (5 genes)
- Opciones de análisis personalizadas

GENES QUE SE ANALIZAN:

- | | |
|---------------------------------|----------------------------------|
| <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"/> RAD5,0 |
| <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 debe presentar la solicitud en línea y proporcionar su dirección de correo electrónico para que podamos enviarle un enlace y usted pueda pagar en línea con 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 información adicional, comuníquese con Servicios al cliente por correo electrónico a clientservices@invitae.com o llamando por teléfono al 800-436-3037.

FUERA DE LOS ESTADOS UNIDOS

PAGO DEL PACIENTE

Usted tiene la opción de abonar \$250 por sus pruebas genéticas de cáncer hereditario. Esta opción requiere un pago por adelantado antes de comenzar con el estudio. Además, su médico debe presentar la solicitud en línea y proporcionar su dirección de correo electrónico para que podamos enviarle un enlace y usted pueda pagar en línea con una tarjeta de crédito.

FACTURACIÓN INSTITUCIONAL

Invitae trabajará con su institución para firmar un contrato si no existiese ninguno en vigencia.

Para obtener toda la información sobre facturación, visite el sitio www.invitae.com/billing.



INVITAE

Información sobre los cánceres ginecológicos hereditarios

LA GENÉTICA DE LOS CÁNCERES GINECOLÓGICOS

Los cánceres ginecológicos incluyen los cánceres ováricos y/o uterinos. Aproximadamente el 1,3 % de las mujeres desarrollará cáncer ovárico y el 2,7 % desarrollará cáncer uterino. La mayoría de los casos de cáncer ginecológico son esporádicos y no hereditarios. Sin embargo, entre el 5 % y el 10 % de los cánceres ginecológicos son hereditarios.

Las variantes en dos genes, *BRCA1* y *BRCA2*, representan la mayoría de los casos de cáncer ovárico hereditario en mujeres con antecedentes familiares fuertes o diagnósticos de inicio tempranos. Estas variantes pueden aumentar el riesgo de por vida hasta un 54 %. El síndrome de Lynch es la causa hereditaria más común de cáncer uterino.

RIESGOS DEL CÁNCER DE POR VIDA

Una variación genética en los genes *BRCA1* o *BRCA2* o en los genes del síndrome de Lynch puede aumentar la probabilidad de que una persona desarrolle no solo cáncer ginecológico, sino también otros tipos de cáncer durante su vida.

		Cáncer ovárico	Cáncer uterino	Cáncer de mama	Cáncer colorrectal	Cáncer pancreático
GENES BRCA	BRCA1	Hasta el 54 % ^{1,4}	Sin riesgo conocido	Hasta el 87 % ^{1,4}	Sin riesgo conocido ²¹	Del 1 % al 3 % ^{3,15,18}
	BRCA2	Hasta el 27 % ²	Desconocido ^{12,20}	Hasta el 84 % ²	Sin riesgo conocido ²¹	Del 2 % al 7 % ^{3,15,18}
GENES DEL SÍNDROME DE LYNCH	EPCAM	Elevado ⁸	Del 12 % al 55 % ¹³ <small>(más alto cuando está cerca del promotor del gen MSH2)</small>	Desconocido ^{6,17}	Del 75 % al 82 % ^{11,13}	Hasta el 4 % ^{9,22}
	MLH1	Hasta el 20 % ²²	Del 14 % al 54 % ²²	Desconocido ^{6,17,24}	Hasta el 82 % ^{9,19}	Hasta el 4 % ^{9,22}
	MSH2	Hasta el 24 % ¹⁴	Del 20 % al 30 %, hasta el 54 % ^{5,14,19}	Desconocido ^{6,17}	Hasta el 82 % ^{11,22}	Hasta el 4 % ^{9,22}
	MSH6	Elevado; del 6 al 8 % ¹⁷	Hasta el 71 % ^{5,16}	Desconocido ^{6,17}	Hombres hasta el 44 % ¹⁰ Mujeres hasta el 20 %	Hasta el 4 % ^{9,22}
	PMS2	Elevado ²³	Hasta el 15 % ²³	Desconocido ^{6,17}	Hasta el 20 % ⁷	Elevado ⁹

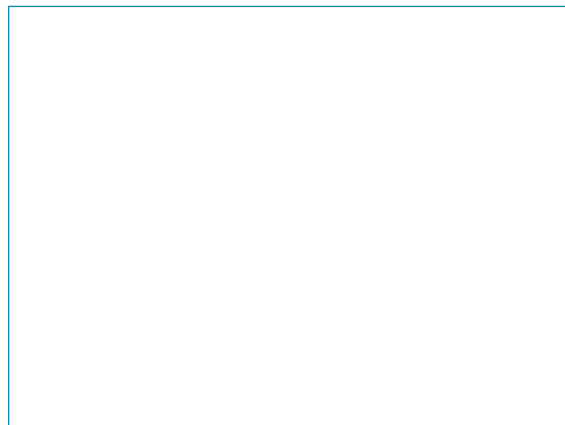
1. PMID: 7907678 7. PMID: 18602922 13. PMID: 21145788 19. PMID: 23255516
 2. PMID: 9497246 8. PMID: 19177550 14. PMID: 21642682 20. PMID: 23562522
 3. PMID: 12237281 9. PMID: 19861671 15. PMID: 22187320 21. PMID: 24292448
 4. PMID: 12677558 10. PMID: 20028993 16. PMID: 22619739 22. PMID: 25070057
 5. PMID: 15236168 11. PMID: 20301390 17. PMID: 23091106 23. PMID: 25856668
 6. PMID: 18398828 12. PMID: 20850175 18. PMID: 23099806 24. PMID: 26101330

¿QUIÉN DEBE CONSIDERAR REALIZARSE PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas pueden resultar apropiadas si usted padece:

- cáncer ovárico, de las trompas de Falopio, o peritoneal primario a cualquier edad
- cáncer uterino, en particular, en casos de inicio temprano (antes de los 50 años)
- cáncer de mama, en particular, en casos de inicio temprano (antes de los 50 años)
- cáncer colorrectal, en caso de inicio temprano (antes de los 50 años)
- múltiples cánceres primarios, como el uterino y el de colon
- un pariente consanguíneo cercano que cumpla con los criterios antes mencionados
- tres parientes consanguíneos con cáncer (en particular del tipo ovárico, uterino, de mama, de colon, gástrico, pancreático o de próstata)

NOTAS:



Obtenga más información en el sitio www.invitae.com/patients.

¿CUÁLES SON LOS BENEFICIOS DEL ESTUDIO?

Saber si usted tiene un riesgo heredado de desarrollar cáncer puede ser una herramienta útil para guiar su prevención y reducirlo. Si tiene un riesgo elevado de desarrollar cáncer en función del resultado de la prueba genética, puede colaborar con su médico tratante para diseñar un plan de prevención total del cáncer o ayudarlo a identificar un tipo de cáncer en su etapa más temprana y tratable.

Además, las pruebas genéticas generan información que pueden ayudarlos a usted y a su médico tratante a hacer lo siguiente:

- proporcionar una explicación de sus antecedentes personales o familiares de cáncer;
- evaluar el riesgo de desarrollar futuros cánceres;
- tomar decisiones médicas informadas, entre las que se incluyen el tratamiento de un cáncer ya diagnosticado o su vigilancia y opciones preventivas para ayudar a detectar o prevenir futuros cánceres;
- calificar para participar en ensayos clínicos o estudios de investigación;
- identificar otros familiares en riesgo a los que se les recomienda realizarse pruebas genéticas.

¿QUÉ PUEDE HACER MI FAMILIA CON ESTA INFORMACIÓN?

Identificar los miembros de la familia en riesgo es uno de los beneficios más importantes de las pruebas genéticas. Realizar un cribado a los miembros de la familia en busca de las variantes genéticas familiares conocidas brinda la oportunidad, a los que obtienen un resultado positivo, de tomar decisiones informadas respecto de las estrategias de prevención. En el caso de los que obtienen resultados negativos, puede darles tranquilidad. Invitae ofrece un programa de análisis de variante familiar. Consulte con su médico.

Para obtener más información respecto de las pruebas genéticas, visite el sitio www.invitae.com/patients.