

## 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.

### 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. Para las pruebas relacionadas con antecedentes personales o familiares de cáncer de mama, ovario, colorrectal o uterino (también conocido como HBOC y síndrome de Lynch), Invitae ofrece un estimador de gastos de bolsillo, accesible en [www.invitae.com/patient-billing](http://www.invitae.com/patient-billing).

#### 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](mailto: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](http://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 temprano. 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	<b>BRCA1</b> Hasta el 54 % <sup>1,4</sup> Sin riesgo conocido	Desconocido	Hasta el 87 % <sup>1,4</sup> Sin riesgo conocido	Del 1 % al 3 % <sup>21</sup>	Del 1 % al 3 % <sup>3,15,18</sup>
	<b>BRCA2</b> Hasta el 27 % <sup>2</sup> Desconocido	Desconocido	Hasta el 84 % <sup>2</sup> Sin riesgo conocido	Del 2 % al 7 % <sup>21</sup>	Del 2 % al 7 % <sup>3,15,18</sup>
GENES DEL SÍNDROME DE LYNCH	<b>EPCAM</b> Elevado <sup>8</sup> Del 12 % al 55 % <sup>13</sup> <small>(más alto cuando está cerca del promotor del gen MSH2)</small>	Desconocido	Desconocido	Del 75 % al 82 % <sup>11,13</sup>	Hasta el 4 % <sup>9,22</sup>
	<b>MLH1</b> Hasta el 20 % <sup>22</sup> Del 14 % al 54 % <sup>22</sup>	Desconocido	Desconocido	Hasta el 82 % <sup>9,19</sup>	Hasta el 4 % <sup>9,22</sup>
	<b>MSH2</b> Hasta el 24 % <sup>14</sup> Del 20 % al 30 %, hasta el 54 % <sup>5,14,19</sup>	Desconocido	Desconocido	Hasta el 82 % <sup>11,22</sup>	Hasta el 4 % <sup>9,22</sup>
	<b>MSH6</b> Elevado; del 6 al 8 % <sup>17</sup> Hasta el 71 % <sup>5,16</sup>	Desconocido	Desconocido	Hombres hasta el 44 % <sup>10</sup> Mujeres hasta el 20 % <sup>10</sup>	Hasta el 4 % <sup>9,22</sup>
	<b>PMS2</b> Elevado <sup>23</sup> Hasta el 15 % <sup>23</sup>	Desconocido	Desconocido	Hasta el 20 % <sup>7</sup>	Elevado <sup>9</sup>

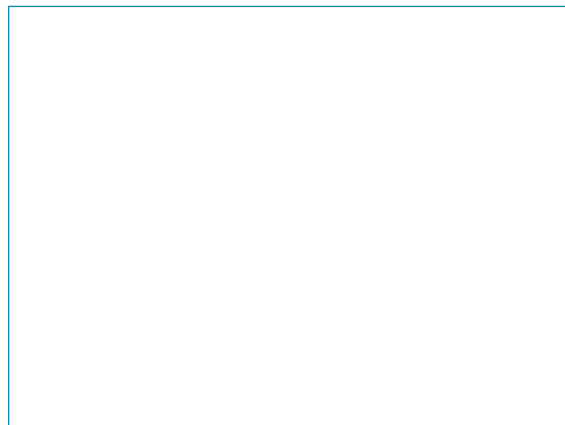
- PMID: 7907678
- PMID: 9497246
- PMID: 12237281
- PMID: 12677558
- PMID: 15236168
- PMID: 18398828
- PMID: 18602922
- PMID: 19177550
- PMID: 19861671
- PMID: 20028993
- PMID: 20301390
- PMID: 20850175
- PMID: 21145788
- PMID: 21642682
- PMID: 22187320
- PMID: 22619739
- PMID: 23091106
- PMID: 23099806
- PMID: 23255516
- PMID: 23562522
- PMID: 24292448
- PMID: 25070057
- PMID: 25856668
- 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](http://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](http://www.invitae.com/patients).