

Recursos de la gestión para médicos para *CDKN2A*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen *CDKN2A*. A menos que se indique lo contrario, las pautas para el tratamiento médico que se utilizan en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)^{1,2} en los EE. UU. Consulte las pautas a las que se hace referencia para ver la información completa y otra información.

La correlación clínica con los antecedentes médicos del paciente, los tratamientos, las intervenciones quirúrgicas y los antecedentes familiares puede derivar en cambios en las decisiones de la gestión clínica y, por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones para el tratamiento. Los resultados de las pruebas genéticas y las pautas de la sociedad médica sirven de ayuda para la toma de decisiones informadas en el tratamiento médico, pero no constituyen recomendaciones formales. El análisis de las decisiones de tratamiento médico y los planes de tratamiento individualizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien con el paso del tiempo.

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS ^{1,*}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Melanoma		
Se recomienda que un dermatólogo realice un examen exhaustivo de la piel, y que se complemente con fotografía corporal total y una dermatoscopia. ²	Individualizado	Cada 6 meses
Cáncer de páncreas[†]		
Considere pruebas de detección con RM/CPRM mejorada con contraste o EUS. [†]	40 años de edad o 10 años más joven que el primer diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la familia, lo que sea anterior	Anualmente. Se pueden considerar intervalos de pruebas de detección más cortos conforme a la opinión médica en casos de personas en cuyas pruebas de detección se observen anomalías preocupantes.

* Se recomienda una mayor vigilancia multidisciplinaria del cáncer más allá del tratamiento pancreático y dermatológico para personas con variantes patogénicas o probablemente patogénicas que alteran de manera específica la proteína p14ARF. Puede incluir una RM cerebral y de cuerpo completo de acuerdo con la presentación en las personas y familias.²

† En el caso de personas que consideren realizarse pruebas de detección de cáncer de páncreas, el comité recomienda que se realicen en centros con experiencia en alto volumen. El comité recomienda que dichas pruebas de detección se realicen únicamente después de un análisis exhaustivo sobre las posibles limitaciones de las pruebas de detección, incluidos los costos, la alta incidencia de anomalías pancreáticas benignas o no determinadas, y las incertidumbres sobre los posibles beneficios de someterse a pruebas de detección de cáncer de páncreas. La mayoría de las lesiones quísticas pequeñas que se encuentran en las pruebas de detección no justifican una biopsia, resección quirúrgica ni cualquier otra intervención.

1. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. v2.2025. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 7 de noviembre del 2024. Para ver la versión más reciente y completa de la pauta, visite NCCN.org. La NCCN no otorga garantías de ningún tipo con respecto a su contenido, uso o aplicación y renuncia a cualquier responsabilidad por su aplicación o uso de cualquier manera.

2. Sargen M, et al. Br J Dermatol 2016;175:785-789; Chan et al. Hered Cancer Clin Pract 2021;19:21.

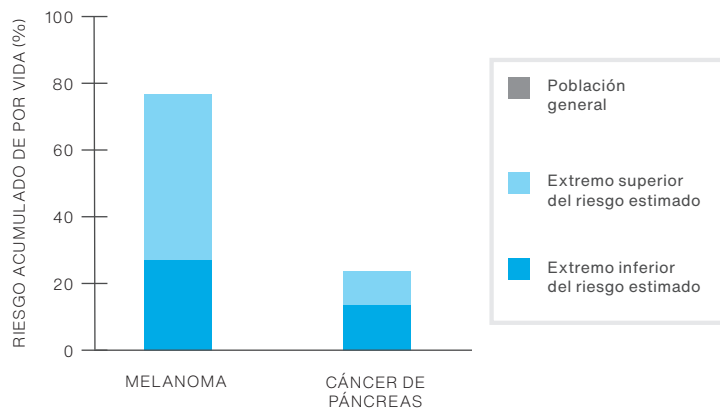
Comprender su resultado positivo en la prueba genética para *CDKN2A*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

6 Aspectos que Debe Tener en Cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patológica o probablemente patológica en el gen <i>CDKN2A</i> .
2	Síndrome de melanoma-cáncer de páncreas	Las personas con una variante patológica o probablemente patológica en el <i>CDKN2A</i> presentan el síndrome de melanoma-cáncer de páncreas (también conocido como melanoma familiar con lunares atípicos múltiples o FAMMM).
3	Riesgos de cáncer	Usted tiene una mayor probabilidad de presentar melanoma (cáncer de la piel) y cáncer de páncreas. También puede haber una mayor probabilidad de presentar un tipo poco común de cáncer (en los huesos o tejidos blandos) denominado sarcoma.
4	Otras preocupaciones médicas	Algunas variantes patológicas en el <i>CDKN2A</i> en una pequeña minoría de personas pueden aumentar la probabilidad de tumores en el sistema nervioso, como neurofibromas, schwannomas, tumores malignos de la vaina del nervio periférico o tumores cerebrales. Aborde su resultado específico con su proveedor de atención médica para obtener más información sobre los riesgos.
5	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o para disminuir el riesgo de presentar cáncer. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patológica o probablemente patológica en el <i>CDKN2A</i> que se identificó en usted. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

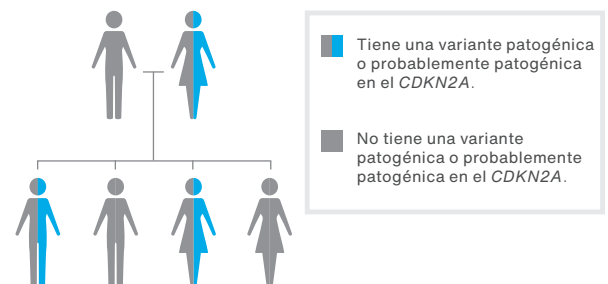
CDKN2A: Riesgos de Cáncer de por Vida*



* Dado que las estimaciones de los riesgos varían entre estudios, únicamente se muestran los riesgos aproximados. Los riesgos de presentar cáncer serán distintos según los antecedentes individuales y familiares.

CDKN2A en la Familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patológica o probablemente patológica en el *CDKN2A* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- Aim at Melanoma Foundation, aimatmelanoma.org
- Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org
- Imerman Angels, imermanangels.org
- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Society of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

Analice esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente, por ello, es posible que haya actualizaciones respecto a su resultado de *CDKN2A*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar un análisis con un proveedor de atención médica, y tampoco debe considerarse ni interpretarse como una asesoría médica.