

Recursos para la Gestión Clínica del *CDKN1B*

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 *CDKN1B*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de la gestión clínica que se indican en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 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 pueden derivar cambios en las decisiones de la gestión clínica; 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.

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN¹

Neoplasia endocrina múltiple tipo 4 (MEN4)

La MEN4 es una neoplasia endocrina recientemente identificada. Por lo tanto, no se dispone de estimaciones de penetrancia ni de pautas de vigilancia. Dado el solapamiento clínico con la MEN1, se puede considerar seguir las recomendaciones de vigilancia relacionadas con la MEN1 en pacientes con MEN4.*

* Las pautas para el tratamiento de MEN1 se indican en los Recursos para la Gestión Clínica del *MEN1*, disponibles en www.ambrygen.com/providers/resources/clinical-materials.

1. Se cita con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines) for Neuroendocrine and Adrenal Tumors v1.2025. National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2025. Todos los derechos reservados. Consultado el 31 de marzo del 2025. 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 ante su aplicación o uso de cualquier manera.

Qué Significa el Resultado Positivo de su Prueba Genética del *CDKN1B*

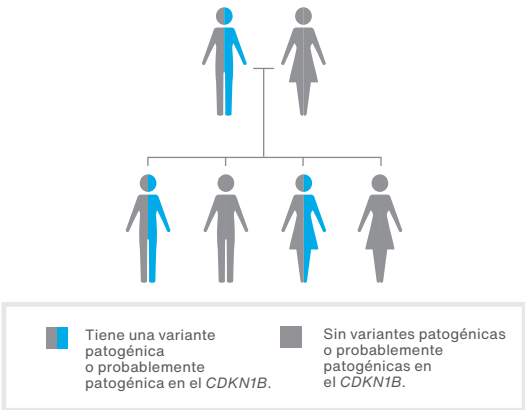
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

5 Aspectos que Debe Tener en Cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>CDKN1B</i> .
2	Neoplasia endocrina múltiple tipo 4	Las personas con una <i>variante</i> patogénica o probablemente patogénica en el <i>CDKN1B</i> tienen neoplasia endocrina múltiple tipo 4 (MEN4).
3	Riesgos de desarrollar tumores no cancerosos y cáncer	Tiene un mayor riesgo de desarrollar tumores. Los tipos de tumores cancerosos y no cancerosos pueden aparecer en las siguientes zonas: • Paratiroides (cuatro glándulas en el cuello detrás de la tiroides) • Hipófisis (glándula en el cerebro) • Sistema neuroendocrino (tumores en las células que producen hormonas)
4	¿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 desarrollar cáncer. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la <i>variante</i> patogénica o probablemente patogénica en el <i>CDKN1B</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con los miembros de su familia para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

CDKN1B en la Familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *CDKN1B* a sus hijos.



RECURSOS	• American Brain Tumor Association, abta.org • Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org • International Neuroendocrine Cancer Alliance, incalliance.org • National Society of Genetic Counselors, nsgc.org • Canadian Society of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca
----------	--

Hable sobre 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 *CDKN1B*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.