

## Recursos para la Gestión Clínica del Síndrome de Feocromocitoma/Paraganglioma Hereditario

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente. 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 DETECCIÓN <sup>1, ^, *</sup>	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
<b>Recomendaciones de pruebas de detección específicas para el feocromocitoma/paraganglioma (PGG/FCC) en pacientes con síndrome de PGG/FCC hereditario de línea germinal confirmado</b>		
Control de la presión arterial.	Entre 6 y 10 años para pacientes con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el <i>SDHB</i>  Entre 10 y 15 años para pacientes con todas las demás formas de PGG/FCC hereditario	En todas las consultas médicas
Medición de metanefrinas libres en plasma u orina de 24 horas para metanefrinas fraccionadas.	Entre 6 y 10 años para pacientes con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el <i>SDHB</i>  Entre 10 y 15 años para pacientes con todas las demás formas de PGG/FCC hereditario	Anualmente
Imágenes transversales de la base del cráneo a la pelvis. Resonancia magnética (RM) de cuerpo entero u otros procedimientos de imagen que no contengan radiación. Si no se dispone de RM de cuerpo entero, se puede considerar RM abdominal, RM de base de cráneo y cuello y tomografía computarizada (TC) torácica.**	Entre 6 y 10 años para pacientes con variantes <i>SDHB</i> patogénicas o probablemente patogénicas  Entre 10 y 15 años para pacientes con todas las demás formas de PGG/FCC hereditario	Cada entre 2 y 3 años

<sup>^</sup> Los pacientes con variantes patogénicas *SDHD*, *SDHAF2* o *MAX* tienen mayor riesgo si la variante patogénica se heredó por vía paterna. Se aconseja seguir las recomendaciones anteriores si se desconoce el progenitor de origen de la variante. Considere las pruebas de detección en pacientes con variantes heredadas por vía materna, ya que existen informes de casos de aparición de tumores.

<sup>\*</sup> En caso de pacientes asintomáticos y sin antecedentes previos de valores elevados, se pueden omitir el seguimiento y las pruebas anuales o realizar un diagnóstico por imágenes cada entre 2 y 3 años. Dado que los genes *SDH* presentan variabilidad en su penetrancia tumoral y riesgo de malignidad, puede considerarse la posibilidad de modificar los intervalos de detección, especialmente en el caso de genes menos penetrantes como el *SDHA*.

<sup>\*\*</sup> Los datos disponibles sugieren que los pacientes con variantes patogénicas de *SDHAF2* presentan principalmente riesgo de tumores de cabeza y cuello y los pacientes con variantes patogénicas de *MAX* presentan principalmente riesgo de tumores suprarrenales. Por lo tanto, se puede considerar la posibilidad de realizar un diagnóstico por imágenes más específico en estas cohortes.

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](https://www.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 *MAX*

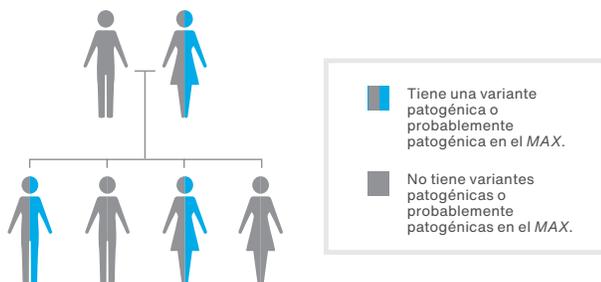
## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

### 4 Aspectos que Debe Tener en Cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patológica o probablemente patológica en el gen <i>MAX</i> .
2	Riesgos de desarrollar tumores	Usted tiene una mayor probabilidad de desarrollar feocromocitomas (FCC), paragangliomas (PGG) y, posiblemente, tumores renales o tumores neuroendocrinos (tumores que afectan al sistema nervioso o a las glándulas productoras de hormonas).
3	¿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.
4	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la <i>variante</i> patológica o probablemente patológica en el <i>MAX</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.

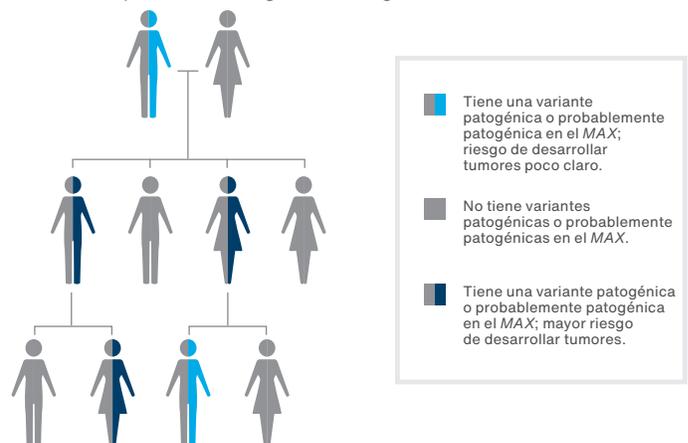
### MAX en la Familia

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



### MAX: Riesgo de Desarrollar Tumores en la Familia

Las *variantes* patológicas y probablemente patológicas en el *MAX* se heredan por igual de cualquiera de los progenitores. Según la evidencia, el riesgo de desarrollar tumores puede ser mayor cuando la variante patológica o probablemente patológica en el *MAX* se hereda del padre. En la siguiente imagen, se ilustra una demostración.



### RECURSOS

- Pheo Para Alliance, [pheopara.org](http://pheopara.org)
- National Society of Genetic Counselors, [nsgc.org](http://nsgc.org)
- Canadian Society of Genetic Counsellors, [cagc-accg.ca](http://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 *MAX*, 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.