

## Recurso para la gestión clínica del APC (poliposis adenomatosa familiar)

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de la prueba de este paciente para una variante patogénica o probablemente patogénica en el APC. A menos que se indique lo contrario, las pautas de la gestión clínica que se utilizan en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)<sup>1</sup> 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 <sup>*,1</sup>	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
<b>Cáncer de colon y recto</b>		
Pacientes asintomáticos: Colonoscopia de alta calidad	De 10 a 15 años <sup>†</sup>	Cada 12 meses
Pacientes afectados: Colectomía o proctocolectomía**	Individualizado según la carga de pólipos	N/A
Se recomienda una vigilancia adicional después de la colectomía, que varía según el tipo de cirugía que se realice. <i>Consulte las pautas NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) completas para obtener información adicional.</i>	Después de la cirugía	Varía según el tipo de cirugía
Considere la quimioprevención para facilitar el manejo del recto restante o la bolsa posquirúrgica en pacientes seleccionados con carga poliposa progresiva (por ejemplo, según el tamaño, la cantidad y la patología).	Después de la cirugía	N/A
<b>Cáncer duodenal o periampular<sup>^</sup></b>		
Endoscopia superior, incluida la visualización completa de la ampolla de Vater <i>Consulte las pautas NCCN Guidelines® completas para obtener más información sobre el tipo y la frecuencia de la vigilancia<sup>1</sup>.</i>	De 20 a 25 años o antes si el paciente presenta antecedentes familiares de adenoma duodenal agresivo o cáncer	Individualizado
<b>Cáncer gástrico<sup>^</sup></b>		
<i>Consulte las pautas NCCN Guidelines completas para obtener más información sobre el tratamiento de los pólipos de la glándula fundosa y no fundosa, si corresponde<sup>1</sup>.</i>	Individualizado	Individualizado
<b>Cáncer de tiroides<sup>^</sup></b>		
Ecografía de tiroides	Últimos años de la adolescencia	Si es normal, considere repetir cada 2 a 5 años. Si es anormal, consulte a un especialista en tiroides <sup>††</sup>
<b>Cáncer del sistema nervioso central<sup>^</sup></b>		
Actualmente, no existe respaldo para la vigilancia de rutina mediante el diagnóstico por imagen. Sin embargo, se debe educar a los pacientes sobre los signos y síntomas del cáncer neurológico y la importancia de informar inmediatamente sobre cualquier síntoma anormal a sus médicos.	Individualizado	Individualizado
<b>Desmoides dentro del abdomen<sup>^</sup></b>		
Los síntomas abdominales sugestivos deben dar lugar a un diagnóstico por imagen abdominal inmediato. Se debe educar a los pacientes sobre los signos y síntomas de los desmoides dentro del abdomen y la importancia de informar inmediatamente sobre cualquier síntoma abdominal a sus médicos.	Individualizado	Individualizado

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS <sup>*,1</sup>	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
<b>Pólipos en el intestino delgado y cáncer<sup>^</sup></b>		
Considere la visualización del intestino delgado mediante endoscopia capsular o enterografía por tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM), especialmente si la poliposis duodenal está avanzada <sup>^^</sup> .	Individualizado	Individualizado
<b>Hepatoblastoma<sup>^</sup></b>		
Se puede considerar la palpación del hígado, una ecografía abdominal y la medición de la alfafetoproteína (AFP). <sup>^^</sup>	De 0 a 5 años	Cada 3 a 6 meses

\* Algunas personas presentan un fenotipo más leve de poliposis adenomatosa familiar (PAF), conocido como PAF atenuada (PAFA). Las recomendaciones para las personas con PAFA pueden diferir de las pautas que se describen aquí, incluidas diferencias en la edad, la frecuencia y el tipo de tratamiento recomendado. Se recomienda que los pacientes reciban tratamiento por parte de médicos o centros con experiencia en PAF y que el tratamiento se individualice para tener en cuenta el genotipo, el fenotipo y las consideraciones personales. Además, estos riesgos y recomendaciones de tratamiento no se aplican a personas con las mutaciones p.I1307K o promotor IB (GAPPS [del inglés *Gastric Adenocarcinoma and Proximal Polyposis of the Stomach*, adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago]) en el gen *APC*. Consulte las pautas NCCN Guidelines completas (según la referencia a continuación) para obtener información sobre el tratamiento.

\*\* No se ha establecido el momento adecuado para realizar una proctocolectomía en pacientes menores de 18 años, ya que el cáncer de colon es poco frecuente antes de los 18 años. En pacientes menores de 18 años sin poliposis grave ni antecedentes familiares de cáncer temprano o genotipo grave, el momento de la proctocolectomía puede ser individualizado. Se recomienda una colonoscopia anual si se retrasa la cirugía.

† Se puede considerar el inicio más temprano de la detección en función de los antecedentes familiares.

†† Se pueden considerar intervalos más cortos para personas con antecedentes familiares de cáncer de tiroides.

<sup>^</sup> A excepción del cáncer de colon y recto, las recomendaciones de detección se basan en la opinión de expertos y no en evidencias.

<sup>^^</sup> Datos limitados.

1. Se hace referencia con autorización de las pautas NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. v3.2024. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 31 de octubre 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.

# Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *APC*

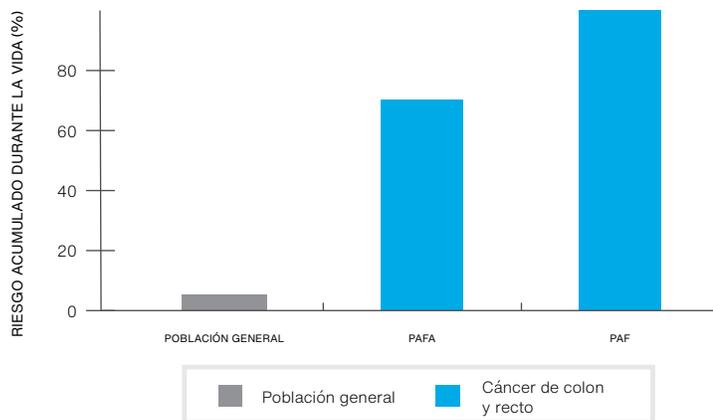
## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

### 5 aspectos que debe tener en cuenta<sup>^</sup>

<b>1</b>	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>APC</i> .
<b>2</b>	PAF o PAFA	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>APC</i> padecen poliposis adenomatosa familiar (PAF) o PAF atenuada (PAFA).
<b>3</b>	Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	Usted presenta un mayor riesgo de desarrollar pólipos gastrointestinales múltiples, cáncer de colon y recto y, posiblemente, cáncer de tiroides, estómago, páncreas, hígado y del sistema nervioso central.
<b>4</b>	¿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.
<b>5</b>	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>APC</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.

<sup>^</sup> Estos riesgos y recomendaciones de tratamiento no se aplican a personas con la mutación p.I1307K de riesgo moderado o mutaciones del promotor IB (GAPPS) en el gen *APC*. Consulte las pautas NCCN Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal para obtener información sobre estas afecciones.

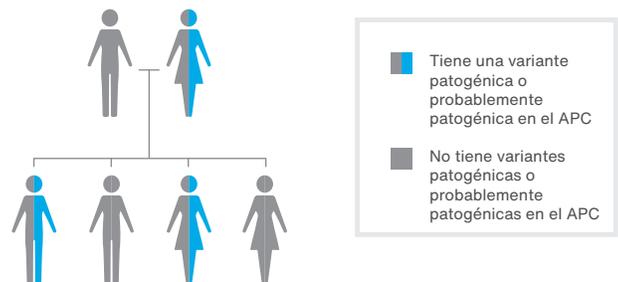
### *APC*: Riesgos de desarrollar cáncer de colon y recto de por vida\*



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

### *APC* en la familia

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



## RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, [cancer.org](http://cancer.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 con respecto a su resultado de *APC*, 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.