

## Recurso para la gestión clínica de la p.I1307K del APC

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente para la variante patogénica p.I1307K *en el gen 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 no afectados ( <i>es decir</i> , sin síntomas, hallazgos ni adenomas): Colonoscopia	40 años o 10 años antes de la edad en que se diagnosticó a un familiar el cáncer de colon y recto (CCR) de primer grado <sup>††</sup>	Cada 5 años
Pacientes con antecedentes de cáncer de colon: vigilancia según las recomendaciones de las pautas de la NCCN para el cáncer de colon y las pautas de la NCCN para el cáncer de recto <sup>1</sup>		
<b>Otro tipo de cáncer</b>		
Evidencia desconocida o insuficiente de riesgo de otros tipos de cáncer. No hay recomendaciones de tratamiento.		

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

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.

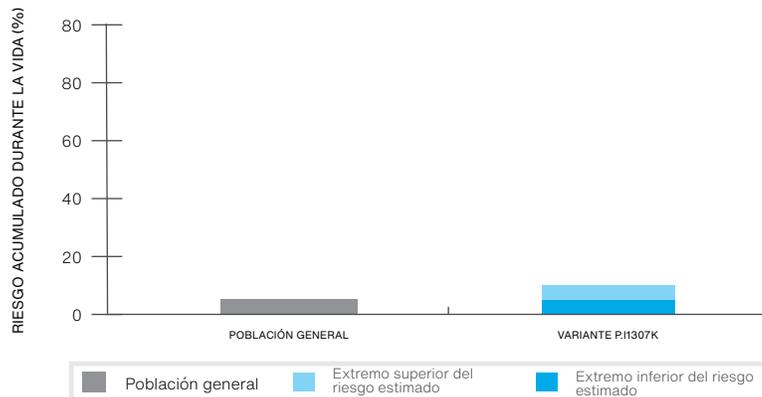
# Qué significa el resultado de riesgo moderado de su prueba genética del APC

## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA P.I1307K DE RIESGO MODERADO EN EL APC

### 5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que presenta una variante patogénica p.I1307K de riesgo moderado en el APC.
2	Riesgo moderado	La variante patogénica p.I1307K de riesgo moderado en el APC no conlleva los mismos riesgos que otras variantes P/LP (del inglés <i>pathogenic or likely pathogenic</i> , patogénicas o probablemente patogénicas) en el APC. Se desconoce si esta variante causa poliposis. Puede aumentar el riesgo de desarrollar cáncer, pero el riesgo parece ser significativamente menor en comparación con las variantes P/LP típicas en el APC.
3	Riesgos de cáncer	Puede presentar un mayor riesgo de desarrollar cáncer de colon y recto (riesgo de por vida del 5 % al 10 %).
4	¿Qué puede hacer?	Las personas con la variante patogénica p.I1307K de riesgo moderado en el APC no suelen tener las mismas pautas de tratamiento médico que las personas con variantes P/LP típicas en el APC.  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 variante p.I1307K en el APC 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.

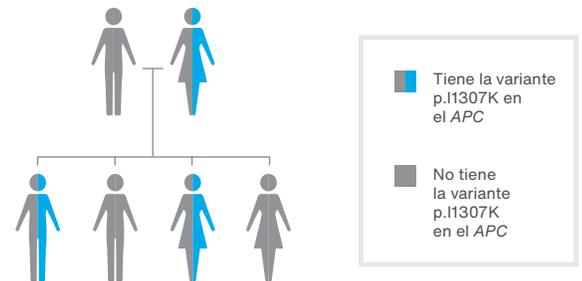
### APC: Riesgo moderado de desarrollar cáncer de colon y recto\*



\*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 p.I1307K de riesgo moderado en el APC a cada uno de sus hijos.



### RECURSOS

- 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.