

## Recurso para la gestión clínica de personas portadoras de **dos** mutaciones (bialélicas) probablemente patogénicas o patogénicas en el gen *MSH3*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de la prueba de este paciente para dos variantes (bialélicas) patogénicas o probablemente patogénicas en el *MSH3*. 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>		
Colonoscopia*	De 25 a 30 años	Cada 2 a 3 años si el resultado es negativo Cada 1 a 2 años si se encuentran pólipos
Evaluación quirúrgica si es apropiado debido a una carga de pólipos intratable	Individualizado	N/A

\* En este momento, los datos que respaldan las recomendaciones de vigilancia para el *MSH3* están en evolución. Se debe tener precaución cuando se implementen regímenes definitivos de vigilancia mediante colonoscopia, en función de las preferencias de los pacientes y los nuevos conocimientos que puedan surgir.

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](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 por su aplicación o uso de cualquier manera.

# Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *MSH3*

## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON DOS VARIANTES PATOGENICAS O PROBABLEMENTE PATOGENICAS

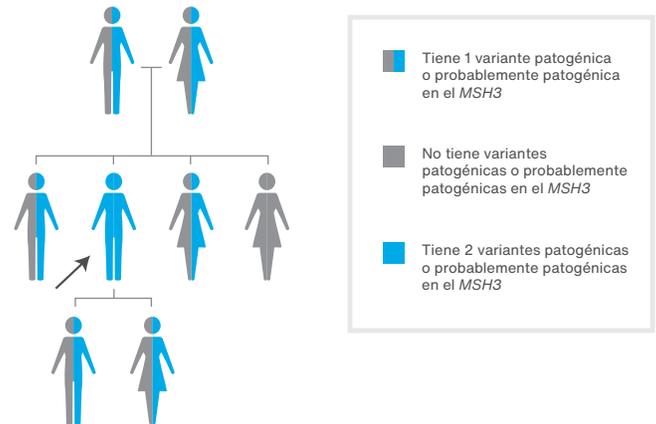
### 4 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que presenta dos variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el gen <i>MSH3</i> .
2	Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	Presenta un mayor riesgo de desarrollar pólipos colorrectales y cáncer de colon y recto.
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 las variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el <i>MSH3</i> que se identificaron 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.

### *MSH3* en la familia

Usted tiene dos variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el *MSH3*; por lo tanto, cualquiera de sus hijos heredará una de ellas. Sus hijos no corren un riesgo mayor de padecer cáncer de colon y recto, a menos que su pareja también sea portadora de, al menos, una variante patogénica o probablemente patogénica en el *MSH3*.

Cada uno entre su padre y su madre es portador de, al menos, una variante patogénica o probablemente patogénica en el *MSH3*. Esto significa que sus hermanos presentan un 25 % de probabilidades de correr un riesgo mayor de padecer cáncer de colon y recto, un 50 % de probabilidades de heredar una variante patogénica o probablemente patogénica en el *MSH3* y un 25 % de probabilidades de no heredar ninguna variante patogénica o probablemente patogénica en el *MSH3*.



### RECURSOS

- National Society of Genetic Counselors, [nsgc.org](http://nsgc.org)
- Canadian Association 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 *MSH3*, 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.