

Recursos para la gestión clínica del *SMAD4* (síndrome de poliposis juvenil)

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente correspondiente a una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen *SMAD4*. 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®)¹ 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 ^{*,1}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA [^]
Cáncer de colon y recto		
Colonoscopia con polipectomía** para pacientes pediátricos	De 12 a 15 años La colonoscopia debe realizarse a una edad más temprana o repetirse con mayor frecuencia si hay signos o síntomas de pérdida de sangre gastrointestinal (GI).	Cada 2 a 3 años si se encuentran pólipos, o a intervalos más cortos según el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no hay pólipos, se reanuda a los 18 años.
Colonoscopia** para pacientes adultos	18 años de edad	Cada 1 a 3 años. Los intervalos deben basarse en el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos.
Cáncer de estómago		
Endoscopia superior con polipectomía** para pacientes pediátricos	De 12 a 15 años La endoscopia debe realizarse a una edad más temprana o repetirse con mayor frecuencia si hay signos o síntomas de pérdida de sangre GI.	Cada 2 a 3 años si se encuentran pólipos, o a intervalos más cortos según el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no hay pólipos, se reanuda a los 18 años.
Endoscopia superior** para pacientes adultos	18 años de edad	Cada 1 a 3 años. Los intervalos deben basarse en el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos.
Telangiectasia hemorrágica hereditaria		
Detección de signos, síntomas y lesiones vasculares asociados con la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH)	Durante los primeros 6 meses de vida o en el momento del diagnóstico	Individualizado

* Debido a la rareza del síndrome, la complejidad del diagnóstico y el tratamiento de las personas con síndrome de poliposis juvenil, se recomienda la derivación a un equipo especializado.

** Se debe considerar la gastrectomía o la colectomía si la carga de pólipos o los síntomas relacionados con los pólipos (es decir, anemia) no se pueden controlar mediante endoscopia o impiden una vigilancia óptima del cáncer.

[^] Cualquier signo o síntoma nuevo de enfermedad GI debe investigarse de manera oportuna tanto en la población pediátrica como en la adulta, independientemente del intervalo de vigilancia.

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.

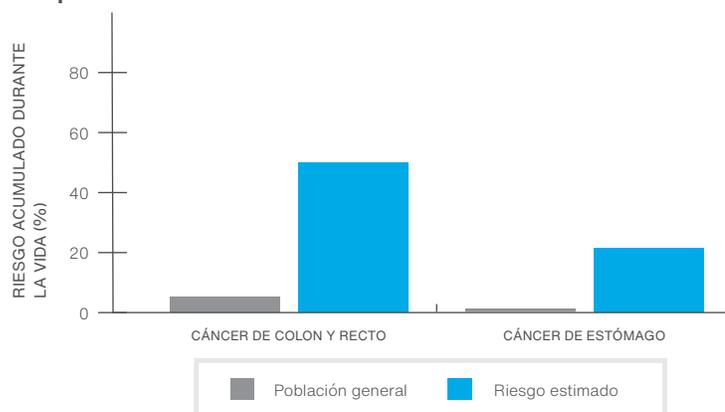
Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *SMAD4*

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>SMAD4</i> .
2	Síndrome de poliposis juvenil o telangiectasia hemorrágica hereditaria	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>SMAD4</i> padecen síndrome de poliposis juvenil (SPJ) o un síndrome combinado de SPJ con telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH).
3	Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas	Usted presenta un mayor riesgo de desarrollar pólipos gastrointestinales no cancerosos, así como cáncer de colon y recto o de estómago. Además, puede presentar riesgo de padecer THH, un trastorno en el que algunos vasos sanguíneos no se desarrollan correctamente. Las personas con THH sufren hemorragias nasales frecuentes y presentan un mayor riesgo de coágulos sanguíneos.
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 variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>SMAD4</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.

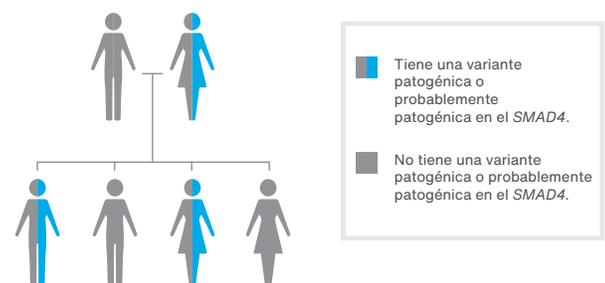
SMAD4: Riesgos de desarrollar cáncer de por vida*



*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.

SMAD4 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *SMAD4* a sus hijos.



RECURSOS

- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Association 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 con respecto a su resultado de *SMAD4*, 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.