

Recursos para la gestión clínica del *RPS20*

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 *RPS20*. 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 ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer de colon y recto*		
Colonoscopia	20 años (o un año después del trasplante si el paciente se sometió a un trasplante de células hematopoyéticas antes de los 20 años)	Cada 5 años

* Dada la edad temprana de aparición del cáncer de colon y recto (CCR) en las familias con el *RPS20*, se recomienda que las personas con variantes patogénicas en el *RPS20* sigan las recomendaciones de vigilancia del cáncer de colon y recto para la anemia de Diamond-Blackfan, aunque actualmente no está clara la relación entre las variantes patogénicas en el *RPS20* y la anemia de Diamond-Blackfan.

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 *RPS20*

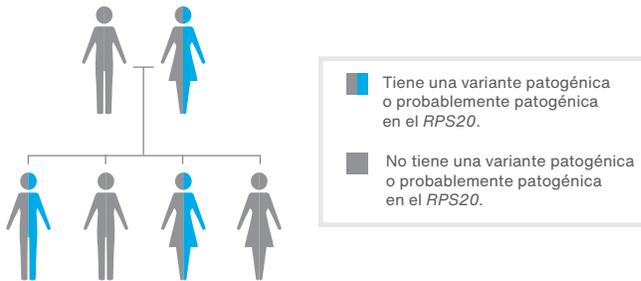
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

4 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>RPS20</i> .
2	Riesgos de cáncer	Presenta un mayor riesgo de desarrollar 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 la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>RPS20</i> que se identificó en usted. Le recomendamos que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y analizarlo con sus proveedores de atención médica.

RPS20 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *RPS20* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- AliveAndKickn (grupo de defensa de pacientes) aliveandkickn.org
- 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 *RPS20*, 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.