

## Recursos para la gestión clínica de personas con predisposición en la línea germinal al síndrome mielodisplásico (SMD) o la leucemia mieloide aguda (LMA)

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente. A menos que se indique lo contrario, las pautas de gestión médica que aquí se utilizan se limitan a las publicadas en las Pautas nórdicas para la predisposición en la línea germinal a neoplasias mieloides en adultos<sup>1</sup>, ya que no se han elaborado pautas consensuadas en los Estados Unidos. Consulte las pautas mencionadas para obtener detalles completos y más información.

La correlación clínica con los antecedentes médicos del paciente, los tratamientos, las intervenciones quirúrgicas y los antecedentes familiares pueden derivar cambios en las decisiones de la gestión clínica; por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones para el tratamiento. Los resultados de las pruebas genéticas y las pautas publicadas sirven de ayuda para la toma de decisiones fundamentadas 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.

| CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS <sup>1</sup>                                                                                                | EDAD DE INICIO                                        | FRECUENCIA                                            |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| <b>Síndrome mielodisplásico (SMD) y leucemia mieloide aguda (LMA)*</b>                                                                                            |                                                       |                                                       |
| Hemograma completo (HgC) con fórmula leucocitaria manual                                                                                                          | En el inicio                                          | Cada 6 meses                                          |
| Aspiración o biopsia de médula ósea con análisis citogenético                                                                                                     | En el inicio                                          | Repetir solo si hay cambios en el HgC                 |
| Pruebas de mutaciones genéticas somáticas mediante un panel de genes mieloides de secuenciación de nueva generación con alta cobertura y profundidad de lectura   | En el inicio (médula ósea)                            | Anual (sangre)                                        |
| <b>Tratamiento y vigilancia de otras disfunciones orgánicas</b>                                                                                                   |                                                       |                                                       |
| Derivación a una clínica de cáncer hereditario o a los especialistas médicos pertinentes para garantizar la detección de tumores sólidos y disfunciones orgánicas | Individualizado, en función de la afección subyacente | Individualizado, en función de la afección subyacente |
| <b>Otros</b>                                                                                                                                                      |                                                       |                                                       |
| Derivación a asesoramiento genético cuando sea pertinente la planificación familiar, preferiblemente antes del embarazo                                           | Individualizado                                       | Individualizado                                       |
| Consideración del trasplante de células progenitoras hematopoyéticas alogénico (TCPH alogénico)**                                                                 | Individualizado                                       | Individualizado                                       |

\* Existen muy pocos datos basados en evidencias sobre la eficacia y los beneficios de la vigilancia en personas con predisposición en la línea germinal al SMD y la LMA, y las recomendaciones publicadas para la vigilancia se basan en la opinión de expertos<sup>1</sup>.

\*\* Todos los pacientes en edad adecuada que hayan desarrollado neoplasias mieloides sobre la base de una predisposición genética, excepto aquellos con diagnóstico de LMA asociada a variantes de la línea germinal en el *CEBPA*, son candidatos potenciales para el TCPH alogénico. Cada caso debe remitirse para su análisis con un panel de expertos en trasplantes que puede incluir especialistas internacionales en la materia.

1. Baliakas P, Tesi B, Wartiovaara-Kautto U, Stray-Pedersen A, Friis L S, Dybedal I, Hovland R, Jahnukainen K, Raaschou-Jensen K, Ljungman P, Rustad CF, Lautrup CK, Kilpivaara O, Kittang AO, Grønbaek K, Cammenga J, Hellström-Lindberg E, Andersen MK. Nordic guidelines for germline predisposition to myeloidneoplasms in adults: Recommendations for genetic diagnosis, clinical management and follow-up. *HemaSphere*, 2019;3:6. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6924562/>

# Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *GATA2*

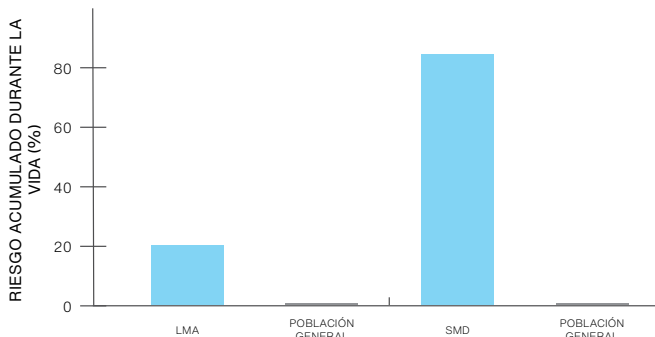
## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

### 5 aspectos que debe tener en cuenta

|   |                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|---|-----------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Resultado                                     | Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>GATA2</i> . Una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>GATA2</i> puede estar presente en el cuerpo de una persona desde su nacimiento (línea germinal) o puede haber aparecido en algún momento de su vida (somática).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 2 | Deficiencia del <i>GATA2</i>                  | Las personas con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el <i>GATA2</i> en la línea germinal presentan deficiencia del <i>GATA2</i> .                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 3 | Riesgos de cáncer y otras inquietudes médicas | <p>La deficiencia del <i>GATA2</i> causa problemas en el sistema inmunitario, lo que aumenta la susceptibilidad a las infecciones. Otras características habituales de la deficiencia del <i>GATA2</i> son un tipo de enfermedad pulmonar llamada proteinosis alveolar pulmonar, inflamación excesiva (linfedema) y una reducción del número de células sanguíneas. La reducción de las células sanguíneas puede provocar una afección llamada síndrome mielodisplásico (SMD), que puede evolucionar a leucemia mieloide aguda (LMA). No obstante, la deficiencia del <i>GATA2</i> puede presentarse con una gran variedad de síntomas en muchas partes diferentes del cuerpo.</p> <p>Las variantes somáticas patogénicas o probablemente patogénicas en el <i>GATA2</i> no son hereditarias ni se pueden transmitir a los hijos; sin embargo, pueden aparecer debido a un trastorno sanguíneo activo, como la leucemia. Es importante que analice los resultados en detalle con su proveedor de atención médica.</p> |
| 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>GATA2</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.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |

### *GATA2*: Riesgos de desarrollar cáncer de por vida\*

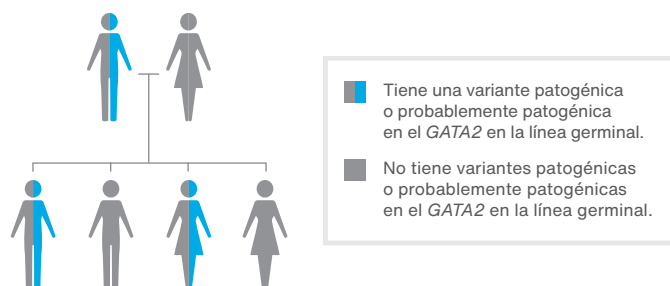
Para personas con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en la línea germinal



\* 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.

### *GATA2* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una variante patogénica o probablemente patogénica en el *GATA2* en la línea germinal a sus hijos.



### RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, [cancer.org](https://cancer.org)
- Genetic Alliance [geneticalliance.org](https://geneticalliance.org)
- Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD, del inglés National Organization for Rare Diseases) [rarediseases.org](https://rarediseases.org)
- National Society of Genetic Counselors, [nsgc.org](https://nsgc.org)
- Canadian Society of Genetic Counsellors, [cagc-accg.ca](https://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 *GATA2*, 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.