

Recurso de gestión para profesionales de la salud sobre el gen *POLD1*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a una variante patógena o probablemente patógena del gen *POLD1*. 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 la toma de 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 colorrectal		
Colonoscopia	De 25 a 30 años, o entre 2 y 5 años antes del primer caso de cáncer colorrectal en la familia, si se diagnosticó antes de los 25 años	Cada 2 a 3 años si es negativo Cada 1 a 2 años si se encuentran pólipos
Evaluación quirúrgica si es apropiada debido a una cantidad de pólipos intratable	Individualizado	NC
Cáncer de endometrio		
Educación sobre la importancia de notificar rápidamente cualquier hemorragia uterina anormal o sangrado posmenopáusico	Individualizado	NC
Evaluación de los síntomas con biopsia endometrial	Individualizado	Individualizado
Se puede considerar la ecografía transvaginal en pacientes posmenopáusicas**	Según la opinión del médico	Según la opinión del médico
Cáncer duodenal		
Endoscopia digestiva alta inicial	De 30 a 35 años o antes, según los antecedentes familiares	Individualizado

* La información sobre el riesgo de cáncer en pacientes con variantes patógenas del gen *POLD1* es limitada debido al tamaño pequeño de las muestras. Los tipos de cáncer con un riesgo mayor que el de la población general fueron el cáncer de colon y el cáncer de endometrio. Hay pruebas limitadas de un aumento del riesgo de cáncer de mama, tipos de cáncer cerebral y, posiblemente, otros tipos de cáncer.

** No se ha demostrado que la ecografía transvaginal sea lo suficientemente sensible ni específica como para ser recomendada.

1. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. v1.2025. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2025. Todos los derechos reservados. Consultado el 16 de junio del 2025. 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.

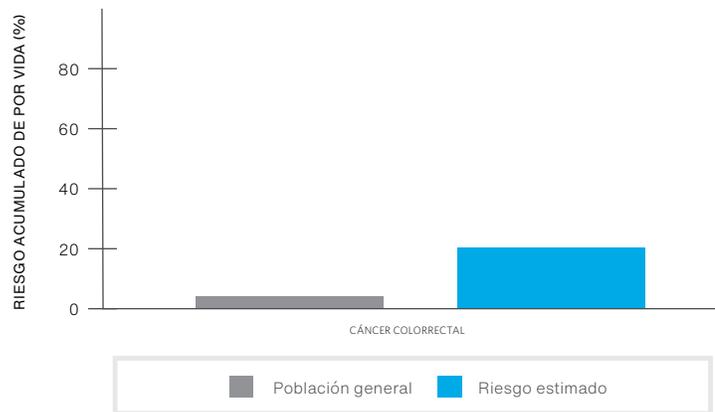
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *POLD1*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>POLD1</i> .
2	Poliposis asociada a la corrección de errores de la polimerasa	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>POLD1</i> presentan poliposis asociada a la corrección de errores de la polimerasa (PPAP).
3	Riesgos de desarrollar cáncer y otras preocupaciones médicas	Tiene una mayor probabilidad de presentar pólipos colorrectales múltiples y cáncer colorrectal.
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 presentar 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 patógena o probablemente patógena del gen <i>POLD1</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.

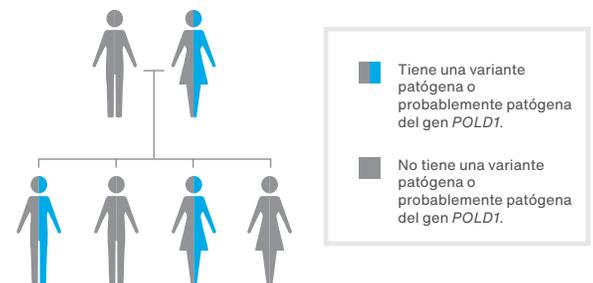
POLD1: riesgos de desarrollar cáncer de por vida*



* 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.

POLD1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *POLD1* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Society 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 respecto a su resultado del gen *POLD1*, 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.