

Recurso de gestión para profesionales de la salud sobre el gen *STK11* (síndrome de Peutz-Jeghers)

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 patógena o probablemente patógena del gen *STK11*. 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, 2} 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 de mama^{1, 2}		
Examen clínico de mamas	30 años	Cada 6 a 12 meses
Mamografía y resonancia magnética (RM) de mama con y sin contraste	30 años	Cada 12 meses
Analice la opción de mastectomía para reducir el riesgo	Individualizado	NC
Cáncer colorrectal¹		
Colonoscopia	De 8 a 10 años. Empezar a una edad más temprana o repetir con más frecuencia si hay signos o síntomas de hemorragia gastrointestinal o invaginación intestinal u obstrucción.	Seguimiento basado en los hallazgos de la detección inicial: si se encuentran pólipos, repetir cada 2 a 3 años. Se pueden indicar intervalos más cortos en función del tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no hay pólipos, reanudar a los 18 años.
Cáncer gástrico¹		
Endoscopia digestiva alta	De 8 a 10 años. Empezar a una edad más temprana o repetir con más frecuencia si hay signos o síntomas de hemorragia gastrointestinal o invaginación intestinal u obstrucción.	Seguimiento basado en los hallazgos de la detección inicial: si se encuentran pólipos, repetir cada 2 a 3 años. Se pueden indicar intervalos más cortos en función del tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no hay pólipos, reanudar a los 18 años.
Cáncer del intestino delgado¹		
Visualización del intestino delgado mediante enterografía por tomografía computarizada (TC) o RM, o endoscopia por videocápsula	De 8 a 10 años. Empezar a una edad más temprana o repetir con más frecuencia si hay signos o síntomas de pérdida de sangre gastrointestinal o invaginación intestinal u obstrucción.	Seguimiento basado en los hallazgos de la detección inicial, pero al menos a los 18 años y después cada 2 a 3 años. Se pueden indicar intervalos más cortos en función del tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos.
Cáncer de páncreas^{1, 2}		
Considere pruebas de detección con RM/colangiopancreatografía por resonancia magnética (CPRM) mejorada con contraste o ecoendoscopia (EUS) [†]	De 30 a 35 años o 10 años más joven que el primer diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la familia, lo que ocurra primero. ²	Cada 12 meses. Se pueden considerar intervalos de pruebas de detección más cortos conforme a la opinión médica en casos de personas en cuyas pruebas de detección se observen anomalías preocupantes.
Cáncer de ovario^{**}, de cuello uterino[^] y de útero¹		
Examen físico para la observación de la pubertad precoz	En el momento del diagnóstico	Cada 12 meses
Examen pélvico, ecografía y citología vaginal	De 18 a 20 años	Cada 12 meses
Consideración de la histerectomía total	Pasada la edad de procrear	NC
Se puede realizar una biopsia de endometrio si hay un sangrado anormal	Individualizado	NC

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer de testículo^{^^,1}		
Examen físico centrado en el examen testicular y la observación de cambios feminizantes	En el momento del diagnóstico	Cada 12 meses
Cáncer de pulmón[†]		
Educación sobre los síntomas y la deshabituación tabáquica	Individualizado	NC

* Debido a la rareza del síndrome y a la complejidad del diagnóstico y del tratamiento de las personas con síndrome de Peutz-Jeghers, se recomienda la derivación a un equipo especializado.

** Tumor del cordón sexual típicamente benigno con túbulos anulares.

† En el caso de personas que consideren realizarse pruebas de detección de cáncer de páncreas, el comité recomienda que se realicen en centros con experiencia en alto volumen. El comité recomienda que dicha detección se realice únicamente después de un análisis exhaustivo sobre las posibles limitaciones de las pruebas de detección, incluidos los costos, la alta incidencia de anomalías pancreáticas benignas o no determinadas, y las incertidumbres sobre los posibles beneficios de someterse a pruebas de detección de cáncer de páncreas. La mayoría de las lesiones quísticas pequeñas que se encuentran en las pruebas de detección no justifican una biopsia, resección quirúrgica ni cualquier otra intervención.

[^] Típicamente, adenoma cervical maligno.

^{^^} Típicamente, tumores de células de Sertoli.

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. 16 de junio del 2025. 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.

2. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines[®]) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. v1.2026. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2025. Todos los derechos reservados. Consultado el 14 de julio del 2025. 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.

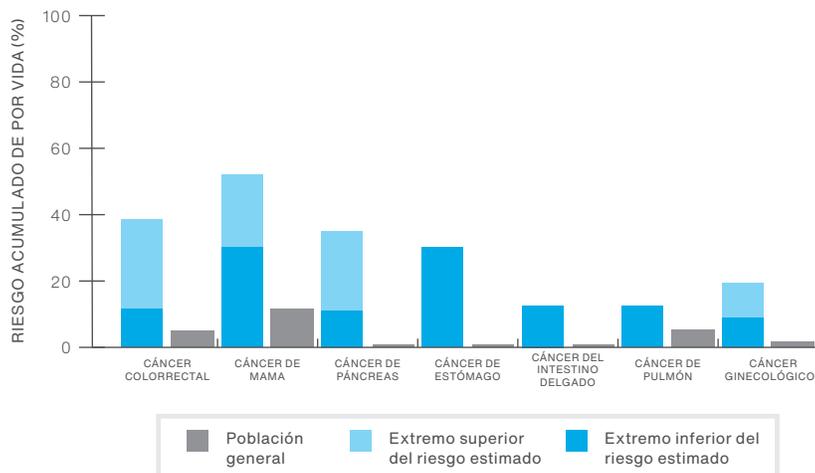
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *STK11*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

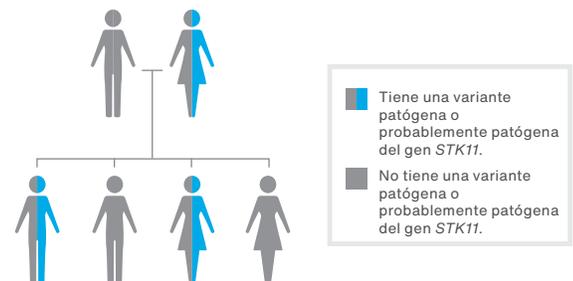
1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>STK11</i> .
2	Síndrome de Peutz-Jeghers	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>STK11</i> presentan síndrome de Peutz-Jeghers (PJS).
3	Riesgos de desarrollar cáncer y otras preocupaciones médicas	Tiene una mayor probabilidad de presentar pólipos gastrointestinales no cancerosos y tipos de cáncer, como colorrectal, de mama, de estómago, del intestino delgado, de páncreas y de otro tipo. Las personas pueden presentar hiperpigmentación mucocutánea (manchas de color azul oscuro a marrón oscuro alrededor de zonas como la boca, los ojos y las fosas nasales) en la infancia, que suele desaparecer en la edad adulta.
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>STK11</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.

STK11: riesgos de desarrollar cáncer de por vida*



STK11 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *STK11* a cada uno de sus hijos.



* 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.
 ** Los tipos de cáncer ginecológicos incluyen el de ovario (tumores del cordón sexual con túbulos anulares), el de cuello uterino (adenoma maligno) y, posiblemente, el de útero.

RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org
- Bright Pink, brightpink.org
- FORCE, facingourrisk.org
- Imerman Angels, imermanangels.org
- Susan G. Komen Foundation, komen.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 respecto a su resultado del gen *STK11*, 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.