

Recursos para la gestión clínica del *PTEN* (síndrome de tumor hamartoma PTEN)

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 patogénica o probablemente patogénica en el gen *PTEN*. A menos que se indique lo contrario, las pautas para el tratamiento médico 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 mama femenino		
Concientización sobre las mamas <ul style="list-style-type: none"> Las mujeres deben conocer sus mamas e informar oportunamente los cambios que observen a su proveedor de atención médica. 	18 años de edad	Periódico y coherente
Examen clínico de mamas	25 años de edad o de 5 a 10 años antes del primer caso conocido de cáncer de mama en la familia (lo que ocurra primero)	Cada 6 a 12 meses
Pruebas de detección de cáncer de mama* <ul style="list-style-type: none"> Mamografía RM de mama con o sin contraste 	30 años de edad o 10 años antes del primer caso conocido de cáncer de mama en la familia (lo que ocurra primero)	Cada 12 meses
	>75 años de edad; tratamiento individualizado	Individualizado
Analice la opción de mastectomía para reducir el riesgo.	Individualizado	NC
Cáncer de endometrio**		
Motive una respuesta rápida ante los síntomas (<i>p. ej.</i> , sangrado anormal)	35 años de edad	NC
Se recomienda a las pacientes que lleven un calendario para identificar irregularidades en su ciclo menstrual.	35 años de edad	Periódico y coherente
Considere las biopsias endometriales.	35 años de edad	Cada 1 o 2 años
Se puede considerar la ecografía transvaginal en mujeres posmenopáusicas. [^]	Posmenopausia	Según la opinión del médico
Analice la opción de realizar una histerectomía una vez finalizada la edad de procrear. ^{^^}	35 años de edad	NC
Cáncer de tiroides		
Examen físico completo, con especial atención al examen de la tiroides	18 años de edad o 5 años antes de la edad más temprana del diagnóstico de cáncer relacionado con el síndrome de tumor hamartoma <i>PTEN</i> en la familia (lo que ocurra primero)	Cada 12 meses
Ecografía de tiroides	7 años de edad	Cada 12 meses

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer de colon y recto		
Colonoscopia	35 años de edad, a menos que presente síntomas, o si tiene un familiar cercano con cáncer colorrectal antes de los 40 años, comience 5 a 10 años antes del primer caso conocido de cáncer colorrectal en la familia	Cada 5 años o con mayor frecuencia si es sintomático o se encuentran pólipos
Cáncer de riñón		
Considere una ecografía renal.	40 años de edad	Cada 1 o 2 años
Melanoma		
Exámenes dermatológicos	En el momento del diagnóstico	Anual
Otros tipos de cáncer		
Considere la evaluación psicomotora en niños y RM cerebral si se presentan síntomas.	En la infancia (en el momento del diagnóstico)	Según la opinión del médico

* Mujeres que reciben tratamiento para cáncer de mama y que no han sido sometidas a mastectomía bilateral: se deben realizar las pruebas de detección como se describe.

** Las pruebas de detección de cáncer de endometrio no han demostrado tener beneficios en personas con síndrome de Cowden o síndrome de tumor hamartoma PTEN.

^A No se ha demostrado que la ecografía transvaginal para la detección de cáncer de endometrio en mujeres posmenopáusicas sea lo suficientemente sensible o específica como para respaldar una recomendación positiva, pero puede considerarse según la opinión del médico. La ecografía transvaginal no se recomienda como herramienta de detección en personas premenopáusicas debido al amplio rango de grosor de la franja endometrial durante el ciclo menstrual normal.

^{AA} El riesgo de cáncer de ovario no es elevado; por lo tanto, los ovarios se pueden dejar *in situ*.

1. 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. v2.2025. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 7 de noviembre 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.

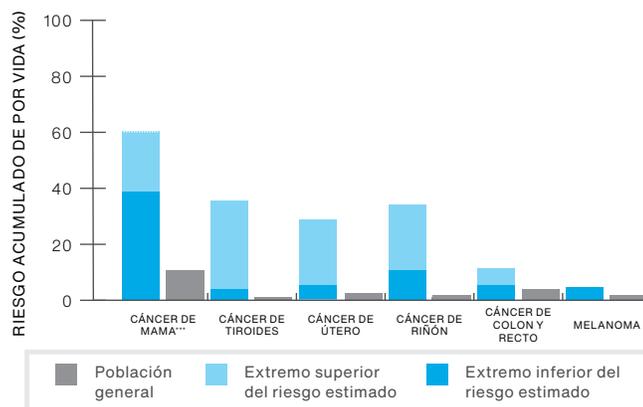
Comprender su resultado positivo en la prueba genética para *PTEN*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

6 aspectos que debe tener en cuenta

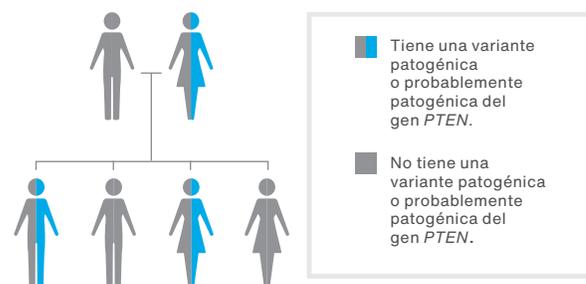
1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>PTEN</i> .
2	Síndrome de tumor hamartoma <i>PTEN</i> (PHTS)	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>PTEN</i> tienen síndrome de tumor hamartoma (PHTS) <i>PTEN</i> . Existen varios síndromes que forman parte del PHTS: síndrome de Cowden (SC), síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS), síndrome similar a Proteus relacionado con <i>PTEN</i> , enfermedad de Lhermitte-Duclos del adulto (LDD) y trastornos del espectro autista con macrocefalia.
3	Riesgos de desarrollar cáncer	Tiene una mayor probabilidad de presentar cáncer de mama femenino*, cáncer de tiroides, cáncer de útero, cáncer de riñón, cáncer colorrectal y posiblemente otro tipo de cáncer.
4	Otras preocupaciones médicas	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>PTEN</i> pueden tener otras preocupaciones médicas, entre ellas las siguientes: <ul style="list-style-type: none"> • Tamaño grande de la cabeza • Pólipos colorrectales (crecimientos no cancerosos) • Lipomas (bolitas de grasa debajo de la piel) • Otros bultos y protuberancias no cancerosos • Autismo • Nódulos tiroideos/bocio
5	¿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.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>PTEN</i> que se identificó en usted. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

PTEN: riesgos de desarrollar cáncer de por vida**



PTEN en la familia

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



* Se refiere al sexo asignado en el nacimiento.

** Dado que las estimaciones de los riesgos varían entre estudios, únicamente se muestran los riesgos aproximados. Los riesgos de presentar cáncer serán distintos según los antecedentes individuales y familiares.

*** Si bien diversos estudios sugieren un riesgo de padecer cáncer de mama a lo largo de la vida de aproximadamente el 80 %, es probable que sobreestimen el riesgo y, en la actualidad, se desconoce con certeza cuál es el riesgo real de padecer cáncer de mama a lo largo de la vida.

RECURSOS

- Bright Pink, brightpink.org
- FORCE, facingourrisk.org
- Imerman Angels, imermanangels.org
- PTEN Foundation, ptenfoundation.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 con respecto a su resultado de *PTEN*, 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.