

Recursos para la gestión clínica del *PALB2*

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 *PALB2*. 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		
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 de 5 a 10 años antes del primer caso conocido de cáncer de mama en la familia	Cada 12 meses
Analice la opción de mastectomía para reducir el riesgo.	Individualizado	NC
Cáncer de mama masculino		
Considere la educación y la capacitación sobre el autoexamen de mamas.	35 años de edad	Periódico y coherente
Considere el examen de mama clínico.	35 años de edad	Cada 12 meses
Considere pruebas de detección con mamografía	50 años de edad o 10 años antes del primer caso conocido de cáncer de mama masculino en la familia (lo que ocurra primero)	Cada 12 meses
Cáncer de páncreas		
En el caso de las personas con cáncer de páncreas exocrino en ≥ 1 familiar de primer o segundo grado del mismo lado de la familia (o que se asume que es del mismo lado) donde se identificó la variante germinal patogénica o probablemente patogénica, considere realizar pruebas de detección de cáncer de páncreas mediante RM/CPRM mejorada con contraste o EUS.*	50 años de edad (o 10 años más joven que el primer diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la familia)	Anualmente (considerando intervalos más cortos si se observan anomalías preocupantes en las pruebas de detección)
Cáncer de ovario		
Considere la salpingooforectomía para reducir el riesgo.	Inicio a los 45 a 50 años de edad	NC
Otros		
Brinde asesoramiento sobre el riesgo de las afecciones autosómicas recesivas en la descendencia.	Individualizado	NC

* En el caso de las 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 dichas pruebas de detección se realicen 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.

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](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.

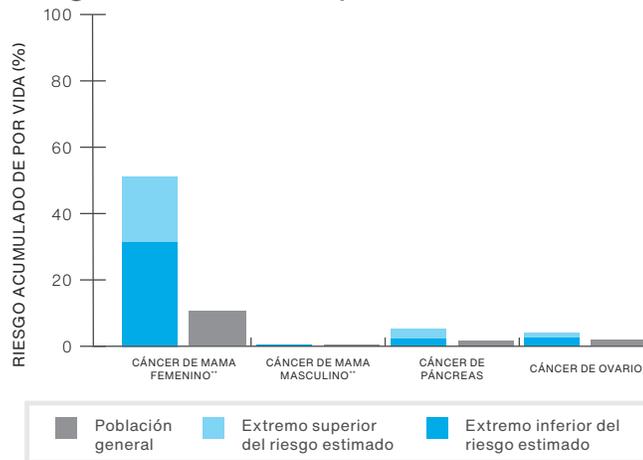
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del *PALB2*.

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

5 aspectos que debe tener en cuenta

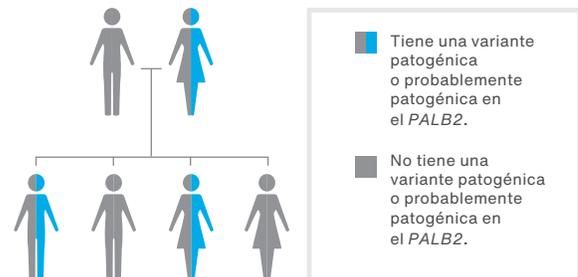
1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>PALB2</i> .
2	Riesgos de desarrollar cáncer	Tiene mayor probabilidad de presentar cáncer de mama, cáncer de ovario, cáncer de páncreas y posiblemente otro tipo de cáncer, aunque no hay evidencia suficiente.
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 presentar cáncer. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
4	Otras preocupaciones médicas	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>PALB2</i> pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo o una hija con anemia de Fanconi, pero únicamente si su pareja también porta la variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>PALB2</i> . La anemia de Fanconi es una afección poco común que puede causar características físicas específicas, insuficiencia medular y un mayor riesgo de padecer determinados tipos de cáncer.
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>PALB2</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.

Riesgo de cáncer de por vida *PALB2**



PALB2 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *PALB2* 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 presentar cáncer serán distintos según los antecedentes individuales y familiares.

** Se refiere al sexo asignado en el nacimiento.

RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org
- Bright Pink, brightpink.org
- FORCE, facingourrisk.org
- ICARE Inherited Cancer Registry, InheritedCancer.net
- 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 de *PALB2*, 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.