

Recurso de tratamiento clínico para el gen *FH*

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente correspondiente a una *variante* patógena o probablemente patógena del gen *FH*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento médico utilizadas aquí se limitan a las publicadas en GeneReviews¹. Consulte el enlace del sitio web de referencia para obtener detalles completos e información adicional.

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 tratamiento clínico 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 fundamentadas en el tratamiento médico, pero no constituyen recomendaciones formales. El análisis de las decisiones de tratamiento médico y los planes de tratamiento personalizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien.

CONSIDERACIONES SOBRE LA VIGILANCIA ^{1,^}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Liomioma cutáneo		
Examen detallado de la piel realizado por un dermatólogo para evaluar la extensión de la enfermedad y la presencia de lesiones atípicas, y para discutir las opciones de tratamiento, si es necesario.	En el momento del diagnóstico	Anualmente o cada 2 años
Liomioma uterino		
Consulta ginecológica para evaluar la gravedad de los miomas y discutir las opciones de tratamiento, si es necesario.	A partir de los 20 años o antes, si es sintomático	Anualmente
Tumores renales		
RM con contraste con cortes de 1 mm a 3 mm a través del riñón. También puede realizarse una TC abdominal con contraste, aunque es preferible la RM.	A partir de los 8 años	Anualmente
Las lesiones sospechosas (lesión indeterminada, quistes dudosos o complejos) deben recibir un seguimiento inmediato. Los tumores renales deben ser evaluados por un cirujano oncólogo urólogo familiarizado con el síndrome de predisposición tumoral asociado al <i>FH</i> , con el fin de analizar las opciones de tratamiento.	De manera personalizada	De manera personalizada
Feocromocitoma/paraganglioma		
Presión arterial inicial	En el momento del diagnóstico	De manera personalizada*
En el caso de genotipos asociados a paraganglioma o de pacientes con antecedentes personales o familiares de paraganglioma, considere la posibilidad de realizar una RM inicial desde la base del cráneo hasta la pelvis y la medición fraccionada de metanefrinas plasmáticas.	De manera personalizada	De manera personalizada
Asesoramiento		
Asesoramiento genético por parte de un asesor genético, un programa de genética del cáncer o un genetista clínico.	En el momento del diagnóstico	De manera personalizada

[^] Se recomienda una vigilancia periódica con énfasis en la detección temprana del carcinoma de células renales a cargo de profesionales familiarizados con las manifestaciones clínicas del síndrome de predisposición tumoral asociado al *FH*. La vigilancia también puede considerarse en personas con diagnóstico presunto en quienes no se haya identificado una variante patógena del *FH*, así como en familiares en riesgo que no se hayan sometido a pruebas genéticas moleculares.

* Actualmente no existen pautas uniformes.

1. Kamihara J, et al. 31 de julio del 2006 [Actualizado el 13 de agosto del 2020]. En: GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1252/>

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

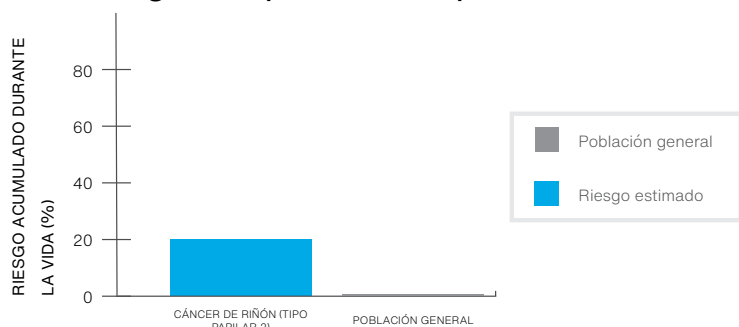
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

7 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>FH</i> .
2	Predisposición tumoral asociada al <i>FH</i>	Las personas con una <i>variante</i> patógena o probablemente patógena del gen <i>FH</i> presentan una predisposición tumoral asociada al <i>FH</i> .
3	Riesgos de padecer cáncer	Tiene una mayor probabilidad de presentar cáncer de riñón (de células renales).
4	Riesgos de desarrollar tumores	<ul style="list-style-type: none"> Para mujeres^a: Las mujeres con variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>FH</i> tienen mayor probabilidad de presentar múltiples liomomas uterinos (fibromas uterinos), que suelen aparecer a una edad más temprana en comparación con la población general. Para hombres^a y mujeres: Muchas personas con variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>FH</i> presentan liomomas cutáneos, que se presentan como bultos del color de la piel o de color marrón claro. Algunas variantes del gen <i>FH</i> pueden causar un aumento leve del riesgo de presentar paragangliomas o feocromocitomas, que son tumores poco frecuentes que afectan el sistema endocrino (el sistema del cuerpo que produce y regula las hormonas). Estas variantes pueden o no aumentar el riesgo de otros tumores relacionados con el <i>FH</i>. Consulte su informe clínico específico para obtener más información.
5	Otras preocupaciones médicas	Las personas con variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>FH</i> pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo con deficiencia de fumarato hidratasa (DFH), pero solo si su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>FH</i> . La DFH es una enfermedad infantil grave y poco frecuente que puede causar un desarrollo cerebral anormal, debilidad del tono muscular y convulsiones.
6	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o disminuir el riesgo de padecerlo. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
7	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen <i>FH</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

^a Se refiere al sexo asignado en el nacimiento.

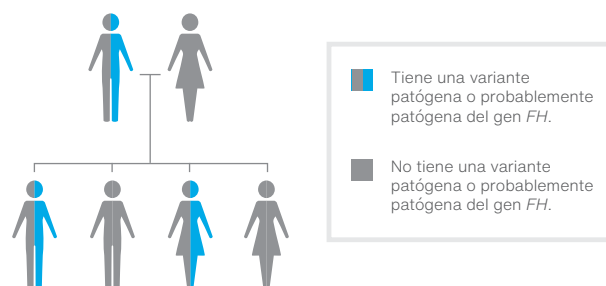
FH: Riesgos de por vida de padecer cáncer*



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

FH en la familia

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



RECURSOS

- HLRCC Family Alliance, hlrccinfo.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 *FH*, 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.