

Recurso de tratamiento clínico para el gen *ATM*

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a una variante patógena o probablemente patógena en el gen *ATM*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento médico utilizadas aquí 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 fundamentadas 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 ▪ Considere una RM de mama con o sin contraste 	Mamografía a partir de los 40 años; considere una RM de mama entre los 30 y 35 años, o bien de 5 a 10 años antes del primer caso de cáncer de mama familiar conocido, lo que ocurra antes	Cada 12 meses
No hay evidencia suficiente para la recomendación de mastectomía como factor que reduce el riesgo. Gestione de acuerdo con los antecedentes familiares.	De manera personalizada	N/A
Cáncer de páncreas		
Considere pruebas de detección de cáncer de páncreas con RM/CPRM mejorada con contraste o EE*.	50 años (o 10 años más joven que el primer diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la familia), lo que ocurra primero	Anualmente (considerando intervalos más cortos si se observan anomalías preocupantes en las pruebas de detección)
Cáncer de ovario		
No hay evidencia suficiente para la recomendación de salpingooforectomía como factor que reduce el riesgo. Gestione de acuerdo con los antecedentes familiares.	De manera personalizada	N/A
Cáncer de próstata		
Considere pruebas de detección de cáncer de próstata	A partir de los 40 años	De manera personalizada
Cáncer de colon²		
No hay evidencia suficiente para recomendaciones de detección colorrectal especializada. Gestione de acuerdo con los antecedentes familiares.		
Otros		
Brinde asesoramiento sobre el riesgo de las afecciones autosómicas recesivas en la descendencia La mutación <i>ATM</i> heterocigótica no debería dar lugar a una recomendación para evitar la radioterapia en este momento.	De manera personalizada	N/A

*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. 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: Colorectal, Endometrial, and Gastric. v2.2024. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 4 de octubre 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.

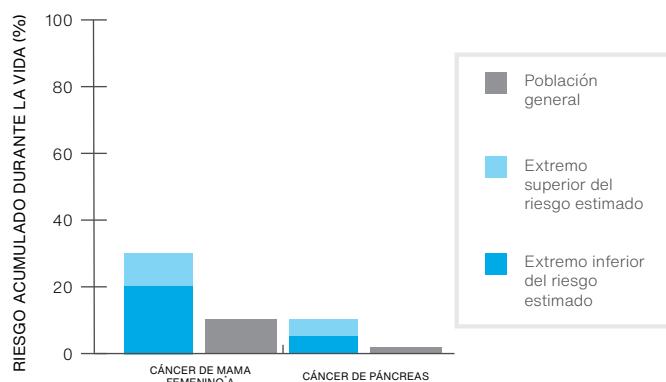
Comprender su resultado positivo en la prueba genética del gen ATM

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

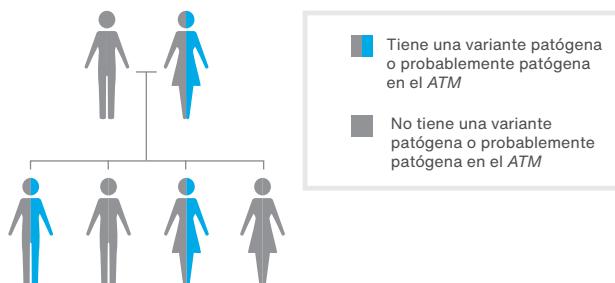
1	Resultado	Su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena en el gen <i>ATM</i> .
2	Riesgos de padecer cáncer	Tiene mayor probabilidad de presentar cáncer de mama femenino*, cáncer de páncreas y posiblemente otro tipo de cáncer.
3	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o 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.
4	Otras preocupaciones médicas	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena en el <i>ATM</i> pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo o hija con ataxia telangiectasia, pero solo si su pareja también porta la variante patógena o probablemente patógena en el gen <i>ATM</i> . La ataxia telangiectasia es una afección poco frecuente que puede provocar la dilatación de los vasos sanguíneos debajo de la piel (telangiectasia), movimientos no controlados y otros síntomas neurológicos.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena en el <i>ATM</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.

ATM: Riesgos de por vida de padecer cáncer**



ATM en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena en el *ATM* 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 padecer cáncer variarán según los antecedentes individuales y familiares.

^ Las personas con la variante c.7271T>G en el gen *ATM* tienen un 60 % de riesgo de padecer cáncer de mama a los 80 años.

RECURSOS

- American Cancer Society, 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 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 de *ATM*, 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.