

Recurso de tratamiento clínico para el gen *RET*

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 *RET*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento clínico que aquí se utilizan se limitan a las publicadas en las Pautas revisadas de la Asociación Americana de Tiroides para el Tratamiento del Carcinoma Medular de Tiroides¹. 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 pueden derivar cambios en las decisiones de tratamiento clínico; 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
Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2)		
Examen físico	Niños con MEN2B (ATA-HST)* o MEN2A (ATA-H)*: en el momento del diagnóstico	Cada 6 meses durante un año y, luego, anualmente
	Niños con MEN2A (ATA-MOD)*: a partir de los 5 años aproximadamente	Cada 6 meses durante un año y, luego, anualmente si la calcitonina sérica sigue siendo indetectable o se mantiene dentro de los límites normales
	Adultos: en el momento del diagnóstico	Individualizado
Ecografía cervical del cuello	Niños con MEN2B (ATA-HST)* o MEN2A (ATA-H)*: en el momento del diagnóstico	Cada 6 meses durante un año y, luego, anualmente
	Niños con MEN2A (ATA-MOD)*: a partir de los 5 años aproximadamente	Cada 6 meses durante un año y, luego, anualmente si la calcitonina sérica sigue siendo indetectable o se mantiene dentro de los límites normales
	Adultos: en el momento del diagnóstico	Individualizado
Medición de los niveles séricos de calcitonina y antígeno carcinoembrionario	Niños con MEN2B (ATA-HST)* o MEN2A (ATA-H)*: en el momento del diagnóstico	Cada 6 meses durante un año y, luego, anualmente
	Niños con MEN2A (ATA-MOD)*: a partir de los 5 años aproximadamente	Cada 6 meses durante un año y, luego, anualmente si la calcitonina sérica sigue siendo indetectable o se mantiene dentro de los límites normales
	Adultos: en el momento del diagnóstico	Cada 3 a 6 meses si la calcitonina sérica está elevada, pero sin superar los 150 pg/ml
	Para todos los pacientes: si la calcitonina sérica está elevada, pero sin superar los 150 pg/ml	Repetir cada 3 a 6 meses
Pruebas de imagen para detectar metástasis del carcinoma medular de tiroides	Si la calcitonina sérica es >150 pg/ml	Individualizado
Detección del feocromocitoma mediante la medición de metanefrinas y normetanefrinas plasmáticas libres o de metanefrinas y normetanefrinas en orina de 24 horas	Niños con MEN2B (ATA-HST)* o MEN2A (ATA-H)*: a los 11 años	Individualizado
	Niños con MEN2A (ATA-MOD)*: a los 16 años	
Detección del hiperparatiroidismo, incluidas mediciones de calcio corregido por albúmina o de calcio sérico ionizado, con o sin niveles séricos de PTH intacta	Niños con MEN2A (ATA-H)*: a los 11 años	Individualizado
	Niños con MEN2A (ATA-MOD)*: a los 16 años	
Imágenes suprarrenales con tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM)	Indicado en pacientes con resultados positivos en la detección bioquímica de feocromocitoma	Individualizado

CONSIDERACIONES SOBRE LA VIGILANCIA ^{1,^}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Tiroidectomía profiláctica	Niños con MEN2B (ATA-HST)*: en el primer año o los primeros meses de vida	N/A
	Niños con MEN2A (ATA-H)*: a los 5 años o menos, o antes si se detectan niveles elevados de calcitonina sérica	
	Niños con MEN2A (ATA-MOD)*: cuando el nivel de calcitonina sérica se eleve o alrededor de los 5 años si los padres prefieren evitar un programa de evaluación a largo plazo	
Tiroidectomía total y disección de los compartimentos linfonodales en función de los hallazgos ecográficos y los niveles séricos de calcitonina preoperatorios	Adultos: cuando el nivel sérico de calcitonina se eleve y se haya descartado el feocromocitoma	N/A
Asesoramiento		
Asesorar al paciente o a la persona encargada de la toma de decisiones sobre el riesgo que una variante <i>RET</i> patógena hereditaria o probablemente patógena puede suponer para los miembros de la familia	Individualizado	Individualizado

[^] El tratamiento de los niños con MEN2A o MEN2B debe estar a cargo de médicos y cirujanos con experiencia en centros de atención terciaria.

* Se refiere a las categorías de riesgo de la Asociación Americana de Tiroides para el carcinoma medular de tiroides agresivo. HST: riesgo máximo, H: riesgo alto, MOD: riesgo moderado.

1. Wells SA, et al. (2015) *Thyroid* 25(6):567-610. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25810047/>

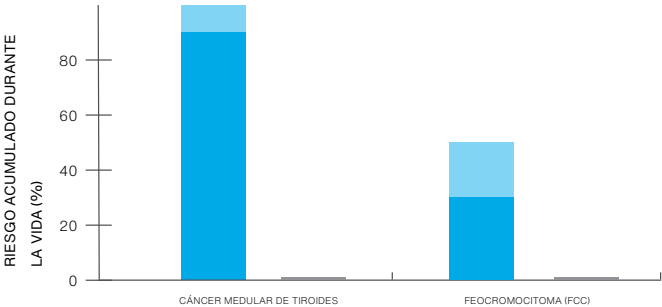
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del *RET*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

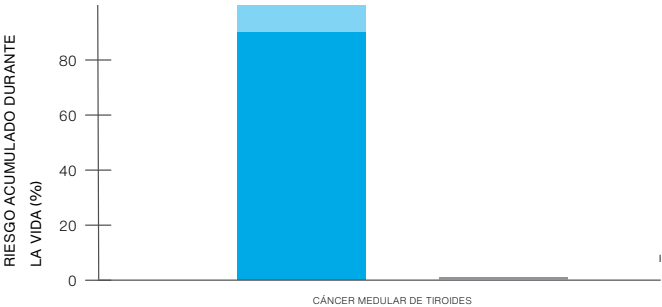
6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>RET</i> .
2	Afecciones relacionadas con <i>RET</i>	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena en este gen tienen neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2, por sus siglas en inglés) o una variante de la MEN2 llamada carcinoma medular de tiroides familiar (CMTF). La MEN2 se divide en 2 subtipos, MEN2A y MEN2B. Cada una de estas afecciones está determinada por la variante específica del gen <i>RET</i> y presenta problemas médicos ligeramente diferentes.
3	Riesgos de padecer cáncer	Sus riesgos de cáncer variarán según la variante específica del gen <i>RET</i> que tenga, como se indica a continuación: - MEN2A y MEN2B: mayor riesgo de cáncer medular de tiroides y feocromocitoma (FCC). El cáncer de tiroides suele diagnosticarse en la infancia o en la edad adulta temprana. - CMTF: mayor riesgo de cáncer medular de tiroides únicamente. Por lo general, a las personas con CMTF se les diagnostica cáncer de tiroides más tarde en la vida (después de los 40 años) en comparación con las personas con MEN2.
4	Tumores no cancerosos y otros problemas médicos	Los subtipos de MEN2 pueden implicar problemas médicos no cancerosos, como se indica a continuación: - MEN2A: un mayor riesgo de presentar un sobrecrecimiento paratiroideo, que puede causar hiperparatiroidismo y una afección cutánea conocida como amiloidosis cutánea liquenoide - MEN2B: mayor riesgo de tumores no cancerosos en la boca (neuromas), tumores no cancerosos conocidos como ganglioneuromas y anomalías esqueléticas - Un pequeño número de personas con MEN2 o CMTF también puede tener una afección conocida como enfermedad de Hirschsprung (EH). La EH suele estar presente desde el nacimiento y puede provocar una obstrucción en el intestino grueso del bebé.
5	Qué puede hacer	La variante específica del gen <i>RET</i> que usted tenga puede determinar a qué subtipo pertenece y puede brindarle más información sobre sus riesgos específicos de tumor o cáncer. Hable con su proveedor de atención médica sobre los tumores y tipos de cáncer a los que está expuesto. 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.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo. Se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen <i>RET</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.

MEN2A y MEN2B: Riesgos de por vida de padecer cáncer*



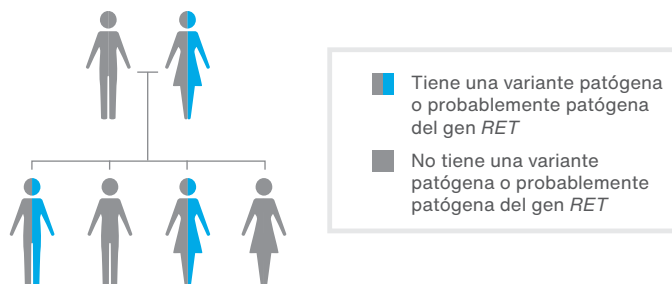
Carcinoma medular de tiroides familiar (CMTF): Riesgos de por vida de padecer cáncer*



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

RET en la familia

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



RECURSOS

- Association for Multiple Endocrine Neoplasia Disorders (AMEND), amend.org.uk
- Thyca: Thyroid Cancer Survivors' Association, thyca.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 *RET*, 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.