

Recurso de tratamiento clínico para el gen *VHL*

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 *VHL*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento médico utilizadas aquí se limitan a las publicadas en las pautas de vigilancia activa recomendadas por la Alianza Hippel-Lindau (VHLA, por sus siglas en inglés)¹. Consulte las pautas mencionadas 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 [*]
Síndrome de von Hippel-Lindau (VHL)		
Historia clínica y examen físico adecuados a la edad	Desde el nacimiento	Anualmente a partir de 1 año de edad
Medición de la presión arterial y la frecuencia cardíaca para detectar feocromocitomas/paragangliomas	2 años	Anualmente
Examen oftalmológico con dilatación de las pupilas, incluida la oftalmoscopia, realizado por un especialista con experiencia en manifestaciones retinianas del gen VHL para detectar hemangioblastomas retinianos	1 año	Cada 6 a 12 meses hasta los 30 años, luego, anualmente
Medición de metanefrinas libres en plasma (preferiblemente), o de metanefrinas libres fraccionadas en orina de 24 horas para detectar feocromocitomas/paragangliomas	5 años	Anualmente hasta los 65 años ^{**}
Resonancia magnética (RM) del cerebro y la columna vertebral, con o sin contraste, para detectar hemangioblastomas del sistema nervioso central (SNC) [^]	11 años	Cada 2 años hasta los 65 años ^{**}
Audiograma para detectar tumores del saco endolinfático	11 años	Cada 2 años hasta los 65 años ^{**}
RM del abdomen, con y sin contraste, para detectar carcinomas de células renales, feocromocitomas/paragangliomas y tumores/quistes neuroendocrinos pancreáticos [^]	15 años	Cada 2 años hasta los 65 años ^{**}
RM de alta resolución del conducto auditivo interno para detectar tumores del saco endolinfático	Una vez a los 15 años	Agregar a la RM del neuroeje entre los 15 y los 20 años

^{*} En ocasiones, los médicos que conocen a cada paciente y sus antecedentes familiares pueden modificar los programas de vigilancia. Una vez que un paciente presenta una manifestación conocida de VHL o desarrolla un síntoma, el equipo médico debe determinar el plan de seguimiento. Es posible que se necesiten pruebas más frecuentes para hacer un seguimiento del crecimiento de las lesiones conocidas.

^{**} A partir de los 65 años, se pueden suspender los exámenes de laboratorio y radiológicos de rutina en pacientes que nunca hayan presentado manifestaciones específicas de VHL. Sin embargo, los pacientes que presenten signos o síntomas deben ser evaluados mediante las pruebas y las imágenes adecuadas, independientemente de su edad.

[^] Consulte las pautas de vigilancia activa recomendadas por la VHLA¹ para obtener recomendaciones específicas sobre la RM en cuanto a los agentes de contraste, el orden de prioridad de las pruebas de imagen, el momento de la administración del contraste y los plazos de vigilancia.

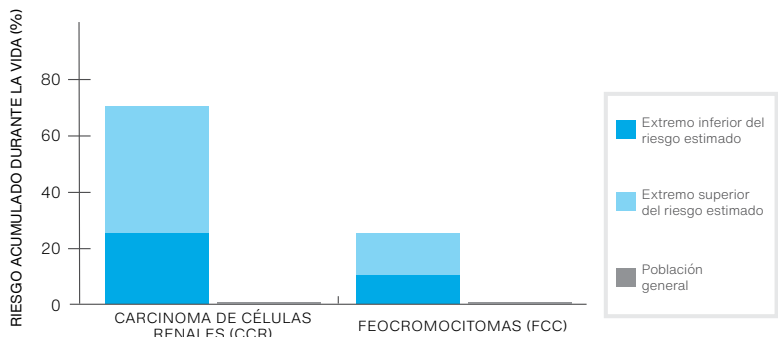
1. The VHL Alliance. "VHLA Suggested Active Surveillance Guidelines". VHL.org. Actualizado el 9/10/2020. <https://www.vhl.org/wp-content/uploads/forms/vhla-active-surveillance-guidelines.pdf>

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

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

1	Resultado	Sus pruebas indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>VHL</i> .
2	Enfermedad de Von Hippel-Lindau	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena en este gen padecen la enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL).
3	Riesgos de cáncer y riesgos de desarrollar tumores no cancerosos	Usted tiene un mayor riesgo de desarrollar cáncer de riñón, feocromocitomas (FCC) y tumores neuroendocrinos del páncreas (TNEP), así como otros tumores no cancerosos o quistes en los ojos, los oídos, el cerebro, la columna vertebral, el páncreas y el sistema reproductivo.
4	Otra información sobre VHL	Existen diferentes subtipos de VHL. Cada tipo presenta distintos riesgos de cáncer y tumores: • VHL tipo 1: cáncer de riñón, TNEP, tumores no cancerosos de los ojos, el cerebro, la columna vertebral y el páncreas • VHL tipo 2A: FCC, tumores no cancerosos de los ojos, el cerebro y la columna vertebral • VHL tipo 2B: FCC, cáncer de riñón (alto riesgo), TNEP y tumores no cancerosos de los ojos, el cerebro, la columna vertebral y el páncreas • VHL tipo 2C: solo FCC Su variante específica puede ayudar a determinar qué tipo de VHL tiene. Es importante que hable con su proveedor de atención médica sobre los tumores y tipos de cáncer a los que está expuesto.
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 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>VHL</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.

VHL: Riesgos de desarrollar cáncer de por vida*



* 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.

VHL en la familia

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



RECURSOS

- Alianza VHL vhl.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 con respecto a su *resultado de VHL*, 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.