

## Recurso para la Gestión Clínica del *ATM*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen *ATM*. 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®)<sup>1</sup> 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 <sup>1</sup>	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
<b>Cáncer de mama femenino</b>		
Pruebas de detección de cáncer de mama <ul style="list-style-type: none"> <li>Mamografía</li> <li>Considere RM de mama con o sin contraste.</li> </ul>	La mamografía se inicia a los 40 años de edad; considere una RM de mama a los 30 a 35 años de edad, o de 5 a 10 años antes del primer cáncer de mama familiar conocido, lo que sea anterior.	Cada 12 meses
No hay evidencia suficiente para la recomendación de mastectomía como factor que reduce el riesgo. Gestione de acuerdo a antecedentes familiares.	Individualizado	N/A
<b>Cáncer de Páncreas</b>		
Considere pruebas de detección de cáncer de páncreas con 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), lo que sea anterior	Anualmente (considerando intervalos más cortos si se observan anomalías preocupantes en las pruebas de detección)
<b>Cáncer de Ovario</b>		
No hay evidencia suficiente para la recomendación de salpingooforectomía como factor que reduce el riesgo. Gestione de acuerdo a antecedentes familiares.	Individualizado	N/A
<b>Cáncer de Próstata</b>		
Considere pruebas de detección de cáncer de próstata	Inicio a los 40 años de edad	Individualizado
<b>Cáncer de colon<sup>2</sup></b>		
No hay evidencia suficiente para recomendaciones de detección colorrectal especializada. Gestione de acuerdo a antecedentes familiares.		
<b>Otros</b>		
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.	Individualizado	N/A

\* En el caso de 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.

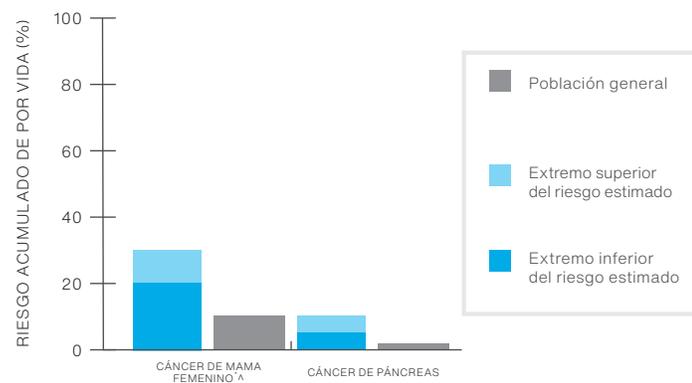
# Comprender el Resultado Positivo de su Prueba Genética del *ATM*

## INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

### 5 Aspectos que Debe Tener en Cuenta

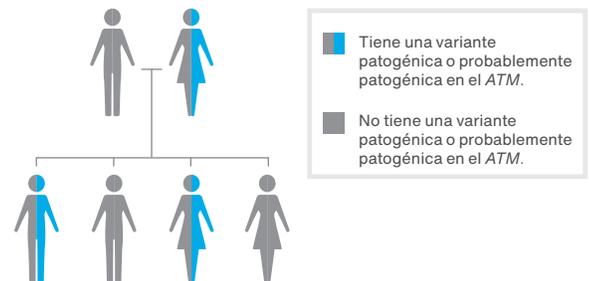
1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patológica o probablemente patológica en el gen <i>ATM</i> .
2	Riesgos de cáncer	Tiene mayor probabilidad de presentar cáncer de mama femenino, <sup>a</sup> cáncer de páncreas y posiblemente otro tipo de cáncer.
3	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o 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 patológica o probablemente patológica en el <i>ATM</i> pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo o hija con ataxia telangiectasia, pero únicamente si su pareja también porta la variante patológica o probablemente patológica en el gen <i>ATM</i> . La ataxia telangiectasia es una afección poco común 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 patológica o probablemente patológica en el <i>ATM</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.

### *ATM*: Riesgos de Cáncer de por Vida\*\*



### *ATM* en la Familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patológica o probablemente patológica 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 presentar cáncer serán distintos según los antecedentes individuales y familiares.

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

### RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, [cancer.org](http://cancer.org)
- Bright Pink, [brightpink.org](http://brightpink.org)
- FORCE, [facingourrisk.org](http://facingourrisk.org)
- ICARE Inherited Cancer Registry, [InheritedCancer.net](http://InheritedCancer.net)
- Imerman Angels, [imermanangels.org](http://imermanangels.org)
- Susan G. Komen Foundation, [komen.org](http://komen.org)
- National Society of Genetic Counselors, [nsgc.org](http://nsgc.org)
- Canadian Society of Genetic Counsellors, [cagc-accg.ca](http://cagc-accg.ca)

Analice 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 un análisis con un proveedor de atención médica, y tampoco debe considerarse ni interpretarse como una asesoría médica.