



Síndromes de poliposis adenomatosa (PAF/PAFA y PAM)

Guía del paciente
para evaluar el riesgo

Antecedentes personales y familiares

Marque lo pertinente en su caso:

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Cáncer colorrectal antes de los 50 años | <input type="checkbox"/> Familiar con mutación(ciones) en el gen <i>APC</i> o <i>MYH</i> |
| <input type="checkbox"/> Cáncer colorrectal después de los 50 años | <input type="checkbox"/> Otros tipos de cáncer relacionados con la PAF/PAFA ¹ |
| <input type="checkbox"/> Pólipo(s) adenomatoso(s) colorrectal(es)
Número: _____ Edad: _____ | <input type="checkbox"/> Otras características de la PAF/PAFA ² |
| <input type="checkbox"/> Más de un caso de cáncer colorrectal en la misma persona | <input type="checkbox"/> Otros: _____ |

Los síndromes de poliposis adenomatosa son trastornos hereditarios asociados con el desarrollo de múltiples pólipos en el colon y el recto. Por lo general, las mutaciones en el gen *APC* resultan en poliposis adenomatosa familiar (PAF) o PAF atenuada (PAFA). Las mutaciones en ambas copias del gen *MYH* son la causa de la poliposis asociada con el gen *MYH* (PAM).

En los casos de PAF, se observan ≥ 100 de pólipos colorrectales. Los pacientes con PAFA y PAM generalmente tienen 10 pólipos o más; no obstante, estos trastornos han sido diagnosticados en pacientes con menos de 10 pólipos. En algunos casos, la PAM puede presentarse con cientos de pólipos, de manera similar a la PAF.

Las mutaciones en los genes *APC* y *MYH* se pueden heredar de la madre o del padre. Algunas personas con síndromes de poliposis adenomatosa no tienen antecedentes familiares de pólipos en el colon.

¹ de duodeno, de páncreas, de glándula tiroidea, de estómago, cerebral o hepatoblastoma

² tumores desmoides, osteomas, quistes epidermoides, lipomas, anomalías dentales, hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina (HCEPR), pólipos en las glándulas gástricas del fondo y cuerpo del estómago

Riesgos de cáncer para los portadores de una mutación en el gen *APC*

	Riesgo de los portadores de la mutación	Riesgo de la población general ¹
Cáncer colorrectal en pacientes con PAF	~100%	2%
Cáncer colorrectal en pacientes con PAFA	80%-100%	2%
Cáncer de duodeno	5%-12%	ND ²

Los portadores de una mutación en el gen *APC* presentan un riesgo ligeramente más elevado que la población general de desarrollar cáncer de páncreas, de glándula tiroidea, de estómago y cerebral. El riesgo de cáncer de hígado en niños también es mayor.

Debido a los múltiples pólipos en la PAM, el riesgo de cáncer colorrectal es probablemente mayor aunque, en este momento, se desconoce el nivel exacto de riesgo. Se desconocen, además, los riesgos para otros tipos de cáncer.

¹Riesgo antes de cumplir 70 años ²No disponible

Control del riesgo para los portadores de una mutación en el gen *APC*

MAYOR VIGILANCIA

Localización	Procedimiento	Edad de comienzo	Repetición de pruebas
Colon–PAF	Sigmoidoscopia	Entre los 10 y los 12 años	Anualmente
Colon–PAFA	Colonoscopia	Entre el final de la adolescencia y antes de los 25 años (dependiendo de los antecedentes familiares de desarrollo de pólipos en cuanto a edad)	1 a 3 años
Colon – luego de una cirugía de colon	Endoscopia del recto no extirpado o anastomosis ileal	Luego de una cirugía de colon	6 meses a 3 años (dependiendo del número de pólipos en una exploración previa)
Duodeno y estómago	EGD (esofagogastroduodenoscopia: examen del esófago, estómago y duodeno)	Entre los 20 y los 25 años	1 a 4 años
Glándula tiroidea	Exploración física y consideración de ecografía	Entre los 10 y los 12 años	Anualmente

Se puede considerar realizar pruebas de detección para otros tipos de cáncer relacionados con la PAF/PAFA (cerebral, de páncreas y de hígado). Consulte con su proveedor de atención médica.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

- PAF – Se recomienda la extirpación preventiva del colon y el recto. La determinación de la fecha de la intervención quirúrgica se basará en el número/tamaño de los pólipos.
- PAFA – Se recomienda la extirpación preventiva del colon y el recto dependiendo del número de pólipos.

QUIMIOPREVENCIÓN

- Se pueden usar medicamentos para reducir el número de pólipos en el recto no extirpado luego de una cirugía de colon.

El control y/o tratamiento de pacientes con mutaciones del gen *MYH* debe ser similar al de los pacientes con PAF o PAFA; no se han establecido directrices específicas para los casos de PAM.

Notas:

Opciones de pruebas

Existen dos tipos de pruebas para detectar mutaciones en los genes *APC* y *MYH*:

ANÁLISIS COMPLETO

Evaluación de todo(s) el(los) gen(es)



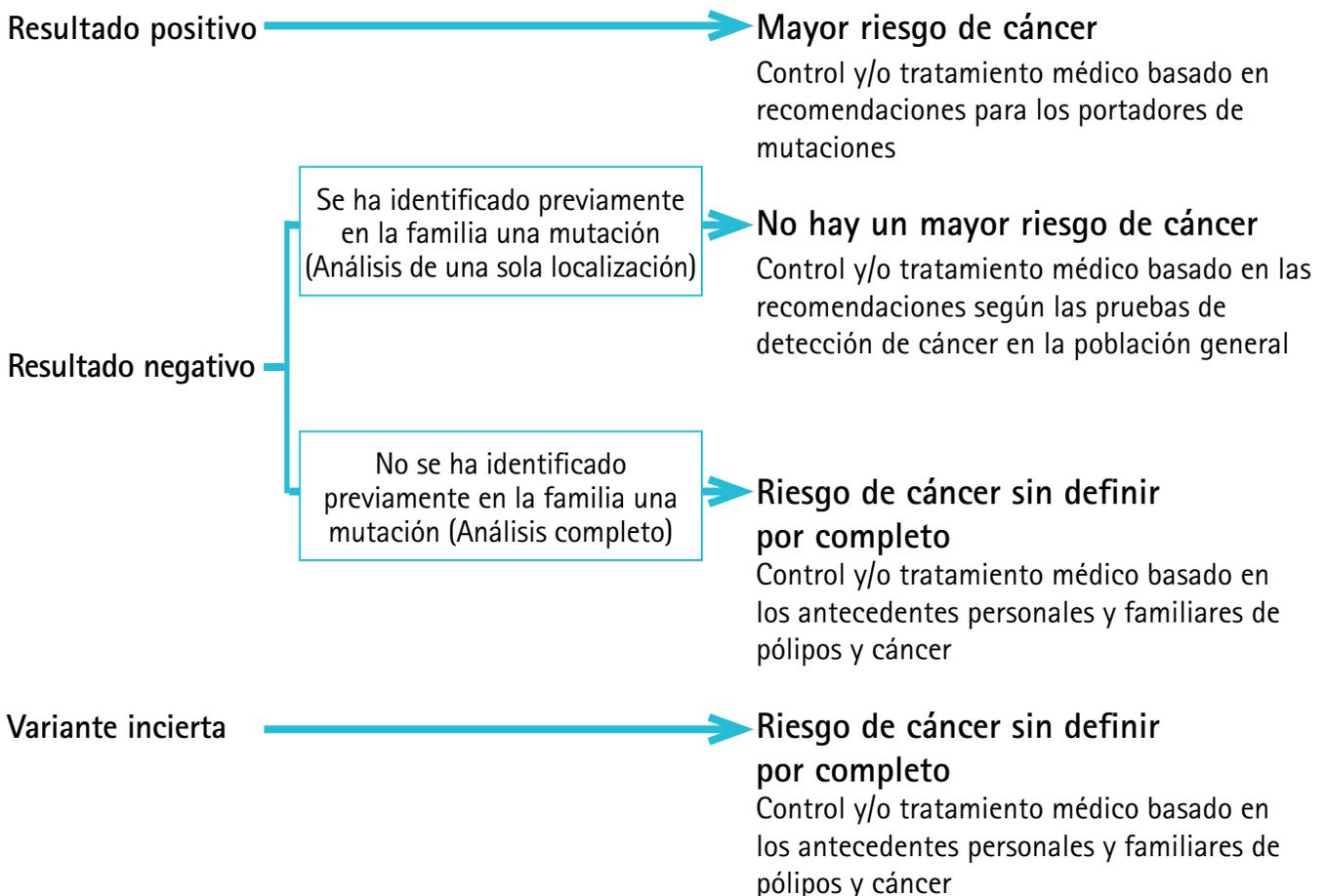
ANÁLISIS DE UNA MUTACIÓN ESPECÍFICA

Evaluación de una mutación genética específica



- COLARIS *AP*[®] Completo:**
Análisis del gen *APC* para la PAF/PAFA y del gen *MYH* para la PAM.
- COLARIS *AP*[®] de una mutación específica:**
Análisis de una sola mutación para las personas con una mutación conocida en los genes *APC* o *MYH* en la familia.
- Otra:** _____

Resultados posibles de las pruebas



Es una cuestión familiar

- Las mutaciones de los genes *APC* y *MYH* son hereditarias.
 - ♦ Si usted presenta una mutación en uno de estos genes, sus padres, hijos y hermanos tienen el 50% de probabilidades de tener la misma mutación.
 - ♦ Otros familiares podrían también correr el riesgo de portar la misma mutación.
- Las pruebas constituyen la única manera de identificar con exactitud a los portadores de mutaciones.
- Es importante compartir la información de las pruebas genéticas con los familiares.

Beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas

Beneficios	<ul style="list-style-type: none">— Evaluación personalizada del riesgo— Control médico apropiado para ayudar a reducir el riesgo de cáncer— Información importante para los familiares— Reduce la ansiedad y el estrés	Limitaciones	<ul style="list-style-type: none">— Las pruebas genéticas no detectan todas las causas del cáncer hereditario— Un resultado negativo es más útil cuando se sabe de la existencia de una mutación en la familia— No se conoce la importancia clínica de algunas variantes
-------------------	--	---------------------	--

Cada persona puede tener diferentes puntos de vista y reacciones a las pruebas genéticas.

Notas:

Cobertura de seguro médico

- La cobertura de seguro para las pruebas genéticas es excelente; la mayoría de los pacientes obtienen cobertura para las pruebas y pagan un coseguro inferior al 10%. De hecho, la mayoría de los pacientes NO debe realizar ningún desembolso personal para pagar por los servicios de pruebas genéticas.

Privacidad y pruebas genéticas

- Una ley federal, conocida como HIPAA, protege a las personas con planes colectivos de seguro médico prohibiendo el uso de los resultados de las pruebas genéticas para determinar la elegibilidad o las cuotas/costos del seguro de salud. La mayoría de los estados tienen leyes adicionales que protegen a los pacientes de la discriminación genética.
- Algunas personas tienen preguntas sobre la discriminación en el seguro médico. Hasta la fecha, no se han documentado casos de discriminación en el seguro médico basados en los resultados de las pruebas genéticas para el cáncer hereditario.

Pasos a seguir:

- Solicitar las pruebas
 - Programar una cita de seguimiento para conocer los resultados de las pruebas
Fecha: _____ Hora: _____
- Rechazar las pruebas: El control médico se basará en los antecedentes de cáncer personales y familiares
- Indeciso

A quién llamar en caso de tener alguna pregunta: _____

Recursos adicionales:

Colorectal Cancer Network

Red de apoyo para las personas y familias afectadas por el cáncer de colon que promueve la concienciación, las pruebas de detección sistemática y los programas de detección precoz, así como medidas legislativas.

301-879-1500

www.colorectal-cancer.net

Colon Cancer Alliance

La Colon Cancer Alliance (CCA) es una organización nacional de defensa de los derechos del paciente dirigida a acabar con el sufrimiento causado por el cáncer colorrectal.

877-422-2030

www.ccalliance.org

Myriad Genetic Laboratories, Inc.

1-800-4-MYRIAD (1-800-469-7423)

www.myriadtests.com

Correo electrónico: helpmed@myriad.com



Esta guía cumple con las normas de la Oncology Nursing Society (Sociedad de Enfermería Oncológica) con respecto a la calidad de su contenido educativo. La probación de la ONS no constituye un consejo médico. Los proveedores de atención médica deben ejercitar su propio juicio médico independiente.



Myriad Genetic Laboratories, Inc.
320 Wakara Way
Salt Lake City, Utah 84108-9930

Myriad, el logotipo de Myriad y COLARIS AP son marcas comerciales o marcas registradas de Myriad Genetics, Inc. en los Estados Unidos y en otras jurisdicciones.

SE OFRECE ESTA INFORMACIÓN EN RESPUESTA A ALGUNA DE SUS PREGUNTAS SOBRE LOS RIESGOS DE CÁNCER, LOS RIESGOS DE CÁNCER HEREDITARIO Y LAS PRUEBAS DE PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER. LA INFORMACIÓN ES DE TIPO GENERAL, Y SU OBJETIVO NO ES PROPORCIONAR UN ANÁLISIS DEFINITIVO DE SUS FACTORES ESPECÍFICOS DE RIESGO DE CÁNCER O DE SUS RIESGOS DE CÁNCER HEREDITARIO. NO DEBE CONFIAR SÓLO EN LA INFORMACIÓN QUE CONSTA EN ESTA GUÍA, SINO CONSULTAR CON SU MÉDICO O CON UN PROFESIONAL MÉDICO CUALIFICADO, A FIN DE REVISAR ESTA INFORMACIÓN Y SUS FACTORES PERSONALES DE RIESGO Y DE ENFERMEDAD.