

Hoja de ACT para pruebas genómicas (resultados secundarios)

Variantes patógenas del gen APC (Poliposis adenomatosa familiar [Familial Adenomatous Polyposis, FAP])

Las variantes (mutaciones) patógenas o probablemente patógenas del gen APC pueden derivar en poliposis adenomatosa familiar (FAP), una condición de pólipos numerosos en el intestino grueso que puede llevar a desarrollar cáncer de colon. Otras condiciones de poliposis asociadas con el APC incluyen: FAP atenuada, y adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago (gastric adenocarcinoma and proximal polyposis of the stomach, GAPPS).

DEBE TOMAR LAS ACCIONES SIGUIENTES:

- Informe a la persona (o al padre/madre/tutor) del resultado de la evaluación genómica y que hay un riesgo alto de por vida de desarrollar enfermedades.
- Revise la historia médica y familiar.
- Remita a la persona al gastroenterólogo para una evaluación y tratamiento o vigilancia basados en el riesgo, según se describen en las consideraciones clínicas.
- Remita a la persona a consulta y consejería genética.

Consideraciones clínicas: Las personas afectadas con FAP desarrollan cientos a miles de pólipos con desarrollo de carcinoma colorrectal, que es aproximadamente el 100 %, algunas veces desde la adolescencia. La FAP atenuada se caracteriza por múltiples pólipos en el colon situados más proximalmente (promedio de 30) y un diagnóstico de cáncer de colon a una edad más avanzada que en FAP. GAPPS se caracteriza por poliposis gástrica de la glándula fúndica, mayor riesgo de desarrollar cáncer gástrico y afectación limitada del colon en la mayoría de las personas de las que se tuvo conocimiento. Las personas con variantes patógenas/probablemente patógenas del gen APC tienen mayor riesgo de desarrollar cáncer fuera del tracto gastrointestinal, incluyendo cáncer papilar de tiroides, hepatoblastoma (generalmente, en edades muy tempranas) y meduloblastoma. La respuesta a un informe de variante patógena del APC debe incluir colonoscopia (la evaluación comienza a los 10-15 años). La administración incluye colonoscopia frecuente con polipectomía. La colectomía profiláctica se indica si hay más de 100 pólipos, pólipos displásicos graves o varios pólipos mayores a 1 cm. Las variantes moleculares de las que se conoce también conllevan mayor riesgo de otras malignidades.

Modo de transmisión heredada: La FAP tiene un patrón de transmisión heredada autosómico dominante. Dado que la FAP puede desarrollarse en edades tempranas, es imperativo que haya pruebas genéticas para FAP disponibles para los familiares inmediatos y extendidos.

Más información:

[GeneReviews](#)

[Medline Plus](#)

[NCCN](#)

Remisión (local, estatal, regional y nacional):

[Testing](#)

[Find Genetic Services](#)

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.

Nombre	
URL	
Comentarios	

Sitio de recursos locales (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Apéndice (recursos con direcciones URL completas)

Más información:

GeneReviews

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1345/>

Medline Plus

- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/familial-adenomatous-polyposis/>

NCCN

- https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_colon.pdf

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

Testing

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/all/tests/?term=APC>

Find Genetic Services

- <https://clinics.acmg.net/>

Traducciones suministradas por la Red de Genética Regional del Atlántico Medio y el Caribe de Nueva York (New York Mid-Atlantic Caribbean [NYMAC] Regional Genetics Network). Este trabajo está patrocinado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos, como parte de una concesión por un total de \$600,000 con 0 % de financiamiento con fuentes no gubernamentales. Su contenido corresponde al de los autores y no necesariamente representa los puntos de vista oficiales, ni un respaldo de HRSA, HHS ni del Gobierno de EE. UU. Para obtener más información visite HRSA.gov.

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.