Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Recurso para el tratamiento clínico del *APC* (poliposis adenomatosa familiar)

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba de este paciente para una variante patógena o probablemente patógena del *APC*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento médico que se utilizan en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)[1] 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 la toma de decisiones del tratamiento clínico 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 fundamentadas 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*,[1]	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer colorrectal		
Pacientes asintomáticos: Colonoscopia de alta calidad	De 10 a 15 años†	Cada 12 meses
Pacientes afectados: Colectomía o proctocolectomía**	Individualizado según la carga de pólipos	N/A
Se recomienda una vigilancia adicional después de la colectomía, que varía según el tipo de cirugía que se realice. *Consulte las pautas NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) completas para obtener información adicional.*	Después de la cirugía	Varía según el tipo de cirugía
Considere la quimioprevención para facilitar el manejo del recto restante o de la bolsa durante el período posoperatorio en determinados pacientes con carga poliposa progresiva (por ejemplo, según el tamaño, la cantidad y la patología).	Después de la cirugía	N/A
Cáncer duodenal o periampular^		
Endoscopia superior, incluida la visualización completa de la ampolla de Vater. *Consulte las pautas NCCN Guidelines® completas para obtener más información sobre el tipo y la frecuencia de la vigilancia[1].*	De 20 a 25 años o antes si el paciente presenta antecedentes familiares de carga duodenal avanzada o cáncer	De manera personalizada
Cáncer gástrico^		
Consulte las pautas NCCN Guidelines completas para obtener más información sobre el tratamiento de los pólipos de las glándulas fúndicas y pólipos que no están en dichas glándulas, si corresponde[1].	De manera personalizada	De manera personalizada
Cáncer de tiroides^		
Ecografía de tiroides	Últimos años de la adolescencia	Si es normal, considere repetir de 2 a 5 años. Si es anormal de alto riesgo, consulte a un especialista en tiroides††
Cáncer del sistema nervioso central^		
Actualmente, no existe respaldo para la vigilancia de rutina mediante el diagnóstico por imagen. Sin embargo, se debe educar a los pacientes sobre los signos y síntomas del cáncer neurológico y la importancia de informar inmediatamente sobre cualquier síntoma anormal a sus médicos.	De manera personalizada	De manera personalizada

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS*,[1]	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Desmoides dentro del abdomen^		
Los síntomas abdominales sugerentes deben dar lugar a un diagnóstico por imagen abdominal inmediato. Se debe educar a los pacientes sobre los signos y síntomas de los desmoides dentro del abdomen y la importancia de informar inmediatamente sobre cualquier síntoma abdominal a sus médicos.	De manera personalizada	De manera personalizada
Pólipos en el intestino delgado y cáncer^		
Considere la visualización del intestino delgado mediante endoscopia capsular o enterografía por tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM), especialmente si la poliposis duodenal está avanzada^^.	De manera personalizada	De manera personalizada
Hepatoblastoma^		
Se puede considerar la palpación del hígado, una ecografía abdominal y la medición de la alfafetoproteína (AFP).^^	De 0 a 5 años	Cada 3 a 6 meses

* Algunas personas presentan un fenotipo más leve de poliposis adenomatosa familiar (PAF), conocido como PAF atenuada (PAFA). Las recomendaciones para las personas con PAFA pueden diferir de las pautas que se describen aquí, incluidas diferencias en la edad, la frecuencia y el tipo de tratamiento recomendado. Se recomienda que los pacientes reciban tratamiento por parte de médicos o centros con experiencia en PAF y que el tratamiento se individualice para tener en cuenta el genotipo, el fenotipo y las consideraciones personales. Además, estos riesgos y recomendaciones de tratamiento no se aplican a personas con las mutaciones p.I1307K o promotor IB (GAPPS [del inglés ***Gastric Adenocarcinoma and Proximal Polyposis of the Stomach***, adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago]) en el gen APC. Consulte las pautas NCCN Guidelines completas (según la referencia a continuación) para obtener información sobre el tratamiento.

** No se ha establecido el momento adecuado para realizar una proctocolectomía en pacientes <18 años, ya que el cáncer de colon es poco frecuente antes de los 18 años. En pacientes <18 años sin poliposis grave ni antecedentes familiares de cáncer temprano o genotipo grave, el momento de la proctocolectomía puede ser individualizado. Se recomienda una colonoscopia anual si se retrasa la cirugía.

† Se puede considerar el inicio más temprano de la detección en función de los antecedentes familiares.

†† Se pueden considerar intervalos más cortos para personas con antecedentes familiares de cáncer de tiroides.

^ A excepción del cáncer colorrectal, las recomendaciones de detección se basan en la opinión de expertos y no en evidencias.

^^ Datos limitados.

1. Se hace referencia con autorización de las pautas NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. v1.2026. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2026. Todos los derechos reservados. Consultado el 16 de junio del 2026. 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.

Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *APC*

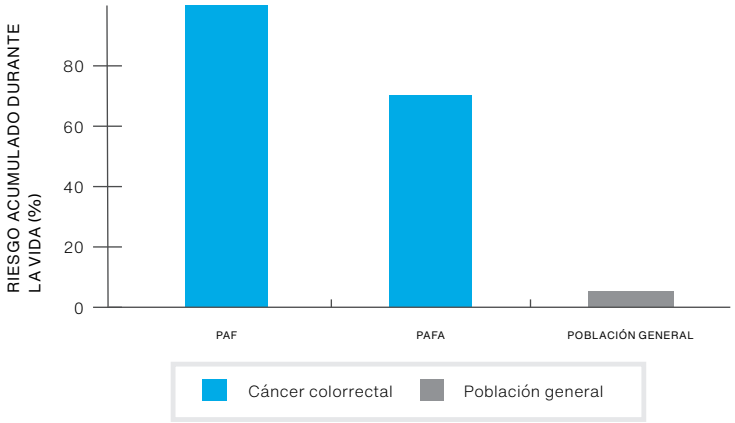
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta^

1	Resultado	El resultado de su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena en el gen *APC*.
2	PAF o PAFA	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena en el *APC* padecen poliposis adenomatosa familiar (PAF) o PAF atenuada (PAFA).
3	Riesgos de padecer cáncer y otros problemas médicos	Usted presenta un mayor riesgo de presentar pólipos gastrointestinales múltiples, cáncer colorrectal y, posiblemente, cáncer de tiroides, estómago, páncreas, hígado y del sistema nervioso central.
4	Qué puede hacer	Las decisiones sobre el manejo 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.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena en el *APC* que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

^ Estos riesgos y recomendaciones de tratamiento no se aplican a personas con la mutación p.I1307K de riesgo moderado o mutaciones del promotor IB (GAPPS) en el gen *APC*. Consulte las pautas NCCN Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal para obtener información sobre estas afecciones.

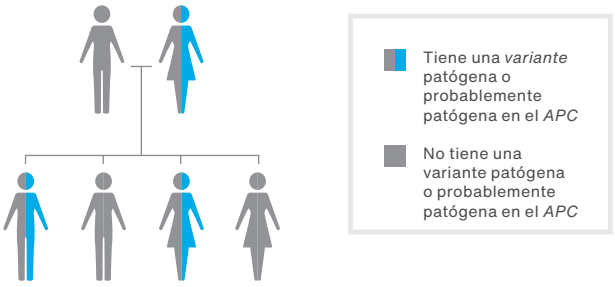
APC: riesgos de padecer cáncer colorrectal durante toda la vida*



* 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.

APC en la familia

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



RECURSOS

- American Cancer Society cancer.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 *APC*, las recomendaciones médicas o los 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.

1 Enterprise, Aliso Viejo, CA 92656, EE. UU. Teléfono gratuito +1.866.262.7943 Fax +1.949.900.5501 **ambrygen.com**
©2026 Ambry Genetics Corporation. Todos los derechos reservados. Ambry Genetics® es una marca comercial registrada de Ambry Genetics Corporation.
MKT-ONCO-FLYR-10040-ES v24 08.04.26