Recurso para el tratamiento clínico del *EPCAM* (síndrome de Lynch)

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 *EPCAM*. 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]

Para personas con deleciones patógenas del extremo 3 de *EPCAM* que afectan al gen *MSH2*: Siga las pautas para el tratamiento que se indican en los Recursos para el tratamiento clínico del gen *MSH2* disponibles en https://www.ambrygen.com/providers/resources/clinical-materials.

Para personas con deleciones patógenas del extremo 3 de *EPCAM* que no afectan al gen *MSH2*: Hay pocos datos específicos del gen sobre las estrategias adecuadas de vigilancia y reducción del riesgo. La NCCN recomienda asesoramiento y vigilancia según la edad, la toma de decisiones compartidas, los antecedentes familiares y la extrapolación de otras formas del síndrome de Lynch con magnitudes de riesgo comparables.

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.

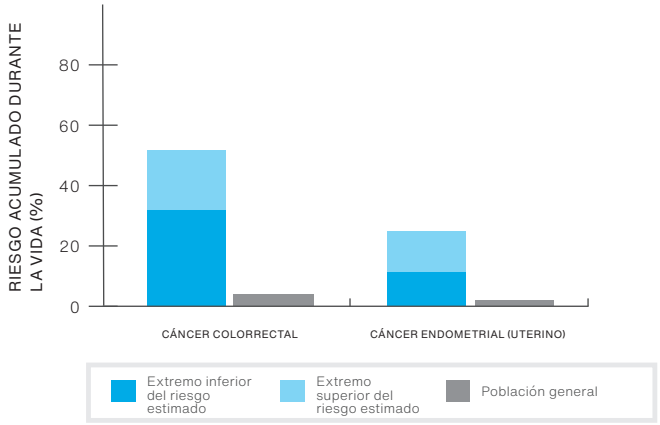
Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *EPCAM*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Los resultados de su prueba indica que tiene una variante patógena o probablemente patógena en el gen *EPCAM*.
2	Síndrome de Lynch	Las personas con deleciones patógenas de un extremo del gen *EPCAM* presentan síndrome de Lynch, anteriormente conocido como cáncer colorrectal hereditario sin poliposis (HNPCC, por sus siglas en inglés).
3	Riesgos de padecer cáncer	Presenta un mayor riesgo de padecer cáncer colorrectal y cáncer de endometrio.
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	Otros problemas médicos	Las personas con variantes patógenas o probablemente patógenas en el *EPCAM* pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo o hija con deficiencia de reparación de desajustes constitutivos (CMMRD, por sus siglas en inglés), pero solo si su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena en el gen *EPCAM*. El CMMRD es un trastorno multisistémico que se determina por características físicas específicas y mayor riesgo de neoplasias hematológicas, tumores cerebrales y cáncer de aparición temprana asociado al síndrome de Lynch.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena en el *EPCAM* que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y analizarlo con sus proveedores de atención médica.

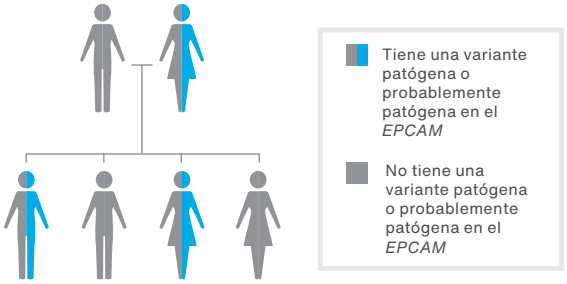
EPCAM: riesgos de padecer cáncer durante toda la vida*



* 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. Las estimaciones de riesgos varían según la afectación del gen *MSH2*.

EPCAM en la familia

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



RECURSOS

- AliveAndKickn (grupo de apoyo para pacientes) aliveandkickn.org
- Lynch Syndrome International lynchcancers.com
- National Society of Genetic Counselors nsgc.org
- Canadian Association 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 respecto a su resultado de *EPCAM*, 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-10035-ES v3 08.04.26