Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Recursos para médicos sobre el tratamiento clínico del gen *MLH1* (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 *MLH1*. 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		
Colonoscopia	De 20 a 25 años (o entre 2 y 5 años antes del primer caso de cáncer colorrectal en un familiar con *MLH1* síndrome de Lynch, si se diagnosticó antes de los 25 años)	Cada 1 o 2 años^
Considere la administración de aspirina diaria para reducir el riesgo futuro de cáncer colorrectal, incluido un análisis sobre los riesgos y beneficios.	De manera personalizada	N/A
Cáncer endometrial (uterino)		
Motive una respuesta oportuna a los síntomas (p. ej., sangrado uterino anormal, sangrado posmenopáusico).	De manera personalizada	De manera personalizada
Considere una prueba de detección con biopsia endometrial. Las pruebas de detección de cáncer de endometrio de rutina no tienen beneficios comprobados.	De 30 a 35 años	Cada 1 o 2 años
Considere la opción de la histerectomía total como factor para reducir los riesgos. En el caso de los pacientes que necesitan una cirugía colorrectal, como resección de cáncer colorrectal, considere la coordinación con una cirugía ginecológica para reducir el riesgo.	De manera personalizada. Considere la opción de la histerectomía con salpingooforectomía bilateral a partir de los 40 años.	N/A
Se puede considerar la ecografía transvaginal en pacientes posmenopáusicas^^.	De manera personalizada	De manera personalizada
Considere el uso de medicamentos para reducir el riesgo, incluidas las píldoras anticonceptivas orales y los sistemas intrauterinos de progestina.	De manera personalizada	De manera personalizada
Cáncer de ovario		
La salpingooforectomía bilateral puede reducir la incidencia de cáncer de ovario. En el caso de los pacientes que necesitan una cirugía colorrectal, como resección de cáncer colorrectal, considere la coordinación con una cirugía ginecológica para reducir el riesgo. La salpingectomía incidental es una opción para las pacientes premenopáusicas que aún no están preparadas para una ooforectomía, especialmente en el contexto de una histerectomía para reducir el riesgo*.	De manera personalizada. Considere la opción de la histerectomía con salpingooforectomía bilateral a partir de los 40 años.	N/A
Como la menopausia prematura debido a una ooforectomía puede causar perjuicios a la salud ósea, la salud cardiovascular y la calidad de vida en general, se debe considerar la terapia de reemplazo de estrógeno.	De manera personalizada	N/A
Se recomienda la ecografía CA-125 y pélvica para la planificación preoperatoria. No hay datos que respalden pruebas de detección de cáncer ovárico de rutina.	De manera personalizada	De manera personalizada
Considere el uso de medicamentos para reducir el riesgo, incluidas las píldoras anticonceptivas orales y los sistemas intrauterinos de progestina.	De manera personalizada	De manera personalizada
Cáncer urotelial		
Ciertas personas, como aquellas con antecedentes familiares de cáncer urotelial, pueden considerar realizar un análisis de orina. No hay evidencia suficiente para recomendar una estrategia de vigilancia en particular.	De 30 a 35 años	Cada 12 meses

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS[1]	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer gástrico y del intestino delgado		
Vigilancia del tubo digestivo superior con gastroduodenoscopia endoscópica de alta calidad, de preferencia en conjunto con colonoscopia. Se debe realizar una biopsia aleatoria del estómago proximal y distal como mínimo en el procedimiento inicial para evaluar la presencia de *H. pylori*, gastritis autoinmune y metaplasia intestinal.	De 30 a 40 años o antes, según los antecedentes familiares o los hallazgos de alto riesgo	Cada 2 a 4 años o con mayor frecuencia, según los antecedentes familiares o los hallazgos de alto riesgo
Las personas que no se sometan a vigilancia endoscópica deben realizarse una prueba de una sola vez no invasiva para detectar *H. pylori* en el momento del diagnóstico del síndrome de Lynch.	De manera personalizada	N/A
Tratamiento para *H. pylori* si se detecta.	De manera personalizada	N/A
Cáncer de páncreas		
En el caso de las personas con cáncer de páncreas exocrino en >1 familiar de primer o segundo grado del mismo lado de la familia donde se identificó la variante germinal patógena o probablemente patógena, se debe considerar realizar pruebas de detección de cáncer de páncreas**.	50 años (o 10 años más joven que el primer diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la familia, lo que ocurra primero)	Cada 12 meses (considerando intervalos más cortos si se observan anomalías preocupantes en las pruebas de detección)
Cáncer de próstata		
Control según los antecedentes familiares de cáncer de próstata. *Consulte las pautas de NCCN Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate.*	De manera personalizada	De manera personalizada
Cáncer de mama		
No existe evidencia suficiente que justifique realizar más pruebas de detección que las recomendadas con riesgo promedio o de acuerdo con los antecedentes personales o familiares.	De manera personalizada	De manera personalizada
Cáncer cerebral		
Se debe educar a los pacientes respecto a los signos y síntomas de cáncer neurológico y la importancia de informar oportunamente los síntomas anormales a sus médicos.	De manera personalizada	De manera personalizada
Manifestaciones en la piel		
Considere realizar un examen de la piel con un proveedor de atención médica con experiencia en la identificación de las manifestaciones en la piel asociadas con el síndrome de Lynch.	De manera personalizada	Cada 1 o 2 años
Opciones reproductivas		
En el caso de pacientes en edad reproductiva, brinde asesoramiento sobre las opciones del diagnóstico prenatal y la reproducción asistida, incluidas las pruebas genéticas antes del implante.	De manera personalizada	N/A
Si ambos padres son portadores de la variante patógena o probablemente patógena *MLH1*, brinde asesoramiento respecto a los riesgos de una afección autosómica recesiva rara, que se llama síndrome de deficiencia de reparación de desajustes constitucionales (CMMRD, por sus siglas en inglés).	De manera personalizada	N/A
Riesgo para los familiares		
Aconseje a los pacientes que informen a sus familiares sobre el posible riesgo de padecer cáncer hereditario, las opciones de la evaluación de riesgos y su tratamiento. Recomiende el asesoramiento genético y que consideren las pruebas genéticas para los familiares en riesgo.	De manera personalizada	N/A

^ Los pacientes que pueden beneficiarse de un intervalo de detección más corto (es decir, 1 año frente a 2 años) son aquellos con factores de riesgo como antecedentes de cáncer colorrectal o adenoma, sexo masculino asignado al nacer, variante patógena en el *MLH1/MSH2* y edad mayor que 40 años.

^^ La ecografía transvaginal no es altamente sensible ni específica para la detección de cáncer de endometrio.

* No existen datos suficientes con respecto a la eficiencia de la salpingectomía solo para prevenir el síndrome de Lynch relacionado con el cáncer de ovario.

** En el caso de personas que consideren realizarse pruebas de detección de cáncer de páncreas, en las pautas se recomienda que se realicen en centros con experiencia en alto volumen. En las pautas se recomienda que dicha detección se realice únicamente después de un análisis exhaustivo sobre las posibles limitaciones de la detección, incluidos los costos, la alta incidencia de anomalías pancreáticas benignas o intermedias, y las incertidumbres sobre los posibles beneficios de las pruebas de detección de cáncer de páncreas. En las pautas, se recomienda que se considere la posibilidad de realizar pruebas de detección anuales con RM/colangiopancreatografía por resonancia magnética (CPRM) mejorada con contraste o ecografía endoscópica (EE), y que se consideren intervalos de detección más cortos para las personas que presenten anomalías preocupantes en las pruebas de detección. La pauta enfatiza que 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 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.

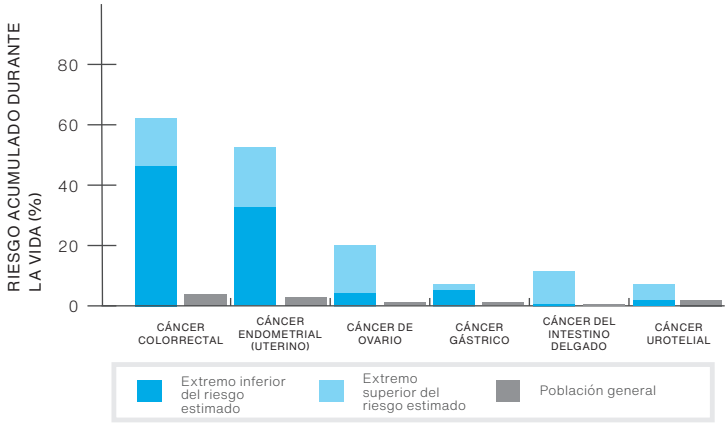
Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *MLH1*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Los resultados de su prueba indican que tiene una variante patógena o probablemente patógena en el gen *MLH1*.
2	Síndrome de Lynch	Las personas con variantes patógenas o probablemente patógenas en el *MLH1* presentan síndrome de Lynch, anteriormente conocido como cáncer colorrectal hereditario sin poliposis (CCHSP).
3	Riesgos de padecer cáncer	Tiene una mayor probabilidad de presentar cáncer colorrectal, endometrial o uterino, de estómago, de ovario, del intestino delgado y otro tipo de cáncer.
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 *MLH1* pueden presentar un mayor riesgo de tener un hijo o hija con deficiencia de reparación de desajustes constitucionales (CMMRD), pero únicamente si su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena en el gen *MLH1*. 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 *MLH1* 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.

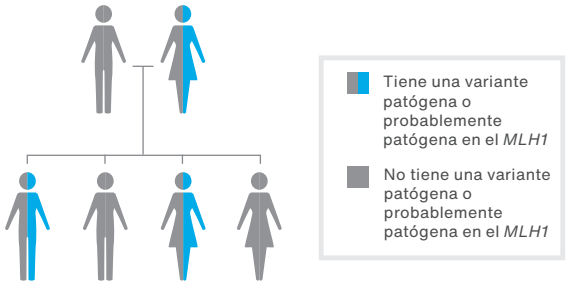
MLH1: riesgos de padecer cáncer durante toda la vida*



* 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.

MLH1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena en el *MLH1* 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 *MLH1*, 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-10036-ES v3 08.04.26