Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Recursos para médicos sobre el tratamiento clínico del gen *PMS2* (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 *PMS2*. 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 30 a 35 años (o de manera personalizada si la edad más temprana al momento del diagnóstico de cáncer colorrectal en un familiar con síndrome de Lynch asociado a *PMS2* es <35 años)	Cada 1 o 3 años^
Considere la administración de aspirina diaria para reducir el riesgo futuro de cáncer colorrectal, incluido un análisis sobre los riesgos y beneficios. Los pacientes con síndrome de Lynch asociado a *PMS2* pueden tener menor probabilidad de experimentar un beneficio importante.	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 como factor para reducir los riesgos.	De manera personalizada. Considere la opción de la histerectomía con salpingooforectomía bilateral a partir de los 50 años o después de la menopausia (lo que ocurra primero).	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
Otros tipos de cáncer		
No hay datos suficientes para proporcionar estimaciones del riesgo de padecer cáncer ni recomendaciones para la vigilancia o la reducción del riesgo más allá de las relativas al cáncer colorrectal y el cáncer de endometrio. Los regímenes de vigilancia de otros tipos de cáncer distintos del cáncer colorrectal y del cáncer de endometrio deben individualizarse en función de los antecedentes personales y familiares de cáncer y del criterio clínico.	De manera personalizada	N/A

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS[1]	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
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 *PMS2*, 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.

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.

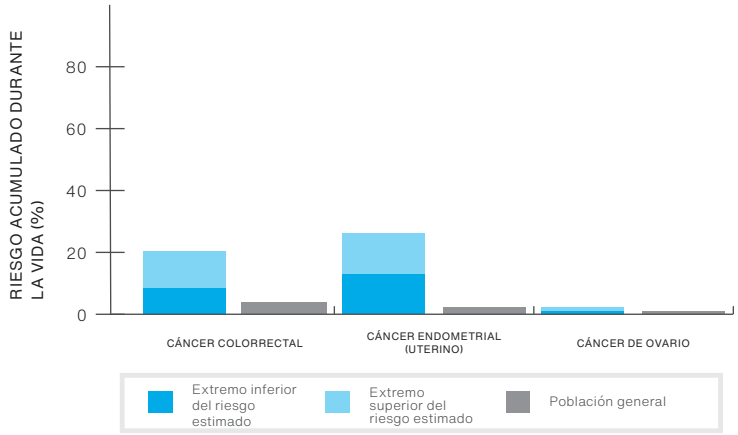
Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *PMS2*

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 *PMS2*.
2	Síndrome de Lynch	Las personas con variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *PMS2* 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 del gen *PMS2* pueden presentar un mayor riesgo de tener un hijo con deficiencia de reparación de desajustes constitucionales (CMMRD, por sus siglas en inglés), pero solo si su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena del gen *PMS2*. 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 del gen *PMS2* 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.

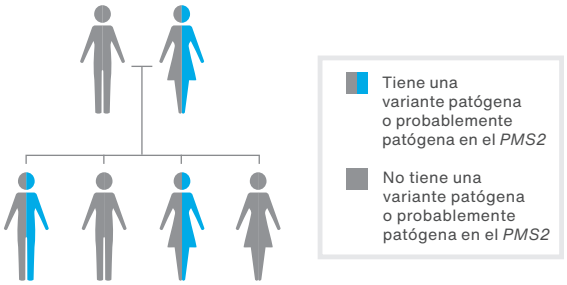
PMS2: riesgos de padecer cáncer durante toda la vida*



* 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.

PMS2 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena en el *PMS2* 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 con respecto a su resultado de *PMS2*, 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-10039-ES v4 08.04.26