Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Recursos para médicos sobre el tratamiento clínico del gen *SMAD4* (síndrome de poliposis juvenil)

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente correspondiente a una variante patógena o probablemente patógena en el gen *SMAD4*. 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 con polipectomía** para pacientes pediátricos	De 12 a 15 años La colonoscopia debe realizarse a una edad más temprana o repetirse con mayor frecuencia si hay signos o síntomas de pérdida de sangre gastrointestinal (GI).	Cada 2 a 3 años si se encuentran pólipos, o a intervalos más cortos según el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no hay pólipos, se reanuda a los 18 años.
Colonoscopia** para pacientes adultos	18 años	Cada 1 a 3 años. Los intervalos deben basarse en el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no se detectan pólipos, considere aumentar el intervalo a cada 5 años.
Cáncer de estómago		
Endoscopia superior con polipectomía** para pacientes pediátricos	De 12 a 15 años La endoscopia debe realizarse a una edad más temprana o repetirse con mayor frecuencia si hay signos o síntomas de pérdida de sangre GI.	Cada 2 a 3 años si se encuentran pólipos, o a intervalos más cortos según el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no hay pólipos, se reanuda a los 18 años.
Endoscopia superior** para pacientes adultos	18 años	Cada 1 a 3 años. Los intervalos deben basarse en el tamaño, la cantidad y la patología de los pólipos. Si no se detectan pólipos, considere aumentar el intervalo a cada 3 años.
Telangiectasia hemorrágica hereditaria		
Detección de signos, síntomas y lesiones vasculares asociados con la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH)	Durante los primeros 6 meses de vida o en el momento del diagnóstico	De manera personalizada

* Debido a la rareza del síndrome, la complejidad del diagnóstico y el tratamiento de las personas con síndrome de poliposis juvenil, se recomienda la derivación a un equipo especializado.

** En circunstancias poco frecuentes y en casos seleccionados, puede recomendarse la gastrectomía o colectomía.

^ Cualquier signo o síntoma nuevo de enfermedad GI debe investigarse de manera oportuna tanto en la población pediátrica como en la adulta, independientemente del intervalo de vigilancia.

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.

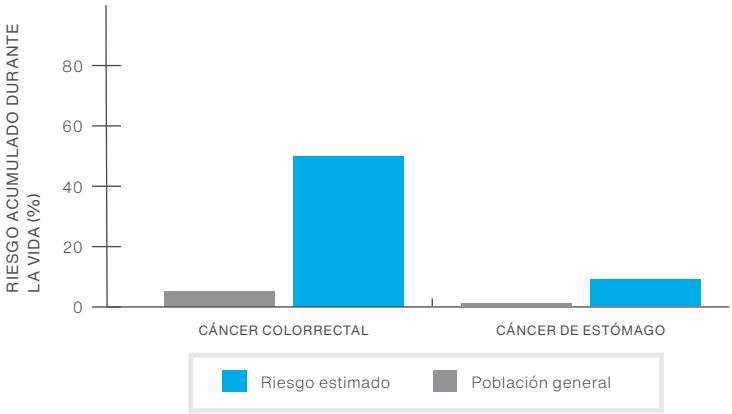
Qué significa el resultado positivo de su prueba genética del *SMAD4*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 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 *SMAD4*.
2	Síndrome de poliposis juvenil o telangiectasia hemorrágica hereditaria	Las personas con una *variante* patógena o probablemente patógena en el *SMAD4* padecen síndrome de poliposis juvenil (SPJ) o un síndrome combinado de SPJ con telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH).
3	Riesgos de padecer cáncer y otros problemas médicos	Usted presenta un mayor riesgo de presentar pólipos gastrointestinales no cancerosos y cáncer colorrectal o de estómago. Además, puede presentar riesgo de padecer THH, un trastorno en el que algunos vasos sanguíneos no se desarrollan correctamente. Las personas con THH sufren hemorragias nasales frecuentes y presentan un mayor riesgo de coágulos sanguíneos.
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 *SMAD4* 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.

SMAD4: 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.

SMAD4 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena en el *SMAD4* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- 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 *SMAD4*, 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-10046-ES v4 08.04.26