Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Recursos para médicos sobre el tratamiento clínico *CTNNA1*

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 *CTNNA1*. Consulte las pautas mencionadas para obtener detalles completos e información adicional.

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 gástrico*		
Las siguientes recomendaciones solo son válidas para las personas con una variante patógena o probablemente patógena truncante/con pérdida de función en el *CTNNA1*.		
Se recomienda la gastrectomía para los pacientes que cumplan cualquiera de los siguientes criterios: ▪ Carcinoma de células en anillo de sello (CCAS) en estadio pT1b o superior confirmado. ▪ Signos y síntomas persistentes que pueden estar asociados con un CCAS en estadio más avanzado y que no se explican por otras enfermedades. ▪ Hallazgos endoscópicos que podrían sugerir la presencia de un CCAS más avanzado. Los pacientes que no cumplan ninguno de los criterios anteriores deberían tener la oportunidad de participar en la toma de decisiones compartida, considerando las ventajas y desventajas de la gastrectomía para reducir el riesgo frente a la vigilancia endoscópica.	De manera personalizada	N/A
Para los pacientes que eligen la vigilancia endoscópica, se recomiendan las siguientes estrategias: ▪ La vigilancia mediante endoscopia digestiva alta debe realizarse en centros con experiencia en cáncer gástrico asociado a mutaciones en el gen *CTNNA1*. ▪ En la solicitud de estudios de patología, se debe indicar claramente el historial del gen *CTNNA1* y se recomienda la discusión multidisciplinaria de cualquier hallazgo anormal. ▪ Los exámenes endoscópicos deben ser de excelente calidad**.	De manera personalizada	En el caso de los pacientes que no cumplan los criterios para la gastrectomía recomendada tras el examen de vigilancia, se debe repetir en un plazo de 6 a 12 meses. En el caso de los pacientes que cumplan los criterios para la gastrectomía tras el examen de vigilancia, pero que rechazan la gastrectomía, se debe repetir en 6 meses.

* El aumento del riesgo de cáncer gástrico se ha asociado únicamente con variantes truncantes o de pérdida de función en *CTNNA1*, mientras que las variantes patógenas de cambio de sentido se asocian con distrofia macular y no se ha demostrado que confieran un mayor riesgo de padecer cáncer gástrico. Dada la comprensión todavía limitada y la rareza de este síndrome, se recomienda que los pacientes con variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *CTNNA1* sean derivados a centros con experiencia en la gestión de los riesgos de cáncer asociados al gen *CTNNA1*.

** Consulte HGAST-B, página 4 de 5 de las pautas NCCN Guidelines for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric para una definición de exámenes endoscópicos de vigilancia de excelente calidad.

1. Se hace referencia con autorización de 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 *CTNNA1*

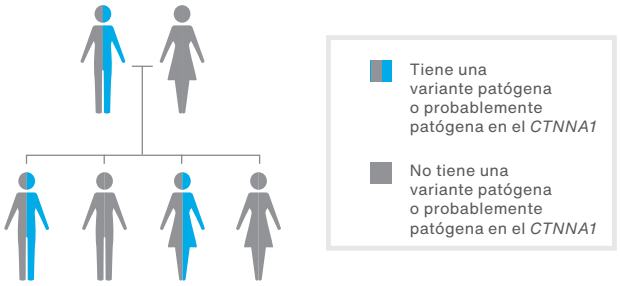
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

4 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 *CTNNA1*.
2	**Riesgos de padecer cáncer**	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del *CTNNA1* presentan una mayor probabilidad de padecer cáncer gástrico. Aunque aún no se conoce el riesgo exacto a lo largo de la vida, si no existen antecedentes familiares de cáncer gástrico, es probable que el riesgo de padecerlo sea inferior al 5 %. Su riesgo podría ser superior si tiene antecedentes familiares de cáncer gástrico.
3	**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.
4	**Familia**	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen *CTNNA1* 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.

CTNNA1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *CTNNA1* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- 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 *CTNNA1*, 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-10183-ES v3 08.04.26