Ambry Genetics®
A TEMPUS COMPANY

Recurso para clientes sobre el tratamiento de personas portadoras de **dos** mutaciones (bialélicas) probablemente patógenas o patógenas en el gen *MBD4*

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba de este paciente para dos *variantes* (bialélicas) patógenas o probablemente patógenas en el *MBD4*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento clínico que se utilizan en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network (NCCN) 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 cirugías y los antecedentes familiares pueden derivar en cambios en las decisiones de tratamiento clínico; por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones de 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 personalizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien.

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS[1]	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer colorrectal*,^		
Colonoscopia de alta calidad	De 18 a 20 años o desde la fecha del diagnóstico	Cada 2 a 3 años si el resultado es negativo
Leucemia mieloide aguda^		
Hemograma completo con fórmula leucocitaria y derivación a un hematólogo para vigilancia y tratamiento	De manera personalizada	De manera personalizada
Melanoma uveal^^		
Examen oftalmológico	En el momento del diagnóstico	Anualmente

* Se desconoce el fenotipo de poliposis colorrectal y el riesgo de cáncer de colon y recto en personas portadoras de una variante patógena heterocigótica en el *MBD4*.

^ Para pacientes con variantes bialélicas patógenas o probablemente patógenas.

^^ Para pacientes con variantes bialélicas o heterocigotas patógenas o probablemente patógenas.

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 *MBD4*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON **DOS VARIANTES PATÓGENAS O PROBABLEMENTE PATÓGENAS**

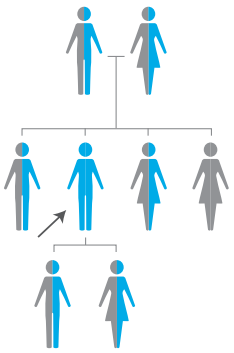
5 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	El resultado de su prueba indica que presenta dos variantes patógenas o probablemente patógenas en el gen *MBD4*.
2	Predisposición tumoral asociada al gen *MBD4*	Las personas con dos *variantes* patógenas o probablemente patógenas en el gen *MBD4* tienen predisposición a presentar tumores relacionados con el *MBD4*.
3	Riesgos de padecer cáncer y otros problemas médicos	Usted presenta un mayor riesgo de presentar pólipos gastrointestinales, cáncer colorrectal, trastornos sanguíneos conocidos como síndrome mielodisplásico o un tipo de cáncer de la sangre llamado leucemia mielógena aguda (LMA). Una minoría de las personas ha presentado schwannomas, melanoma uveal o meningioma, pero actualmente se desconoce la probabilidad de presentar estos tumores.
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 las variantes patógenas o probablemente patógenas en el *MBD4* que se identificaron 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.

MBD4 en la familia

Usted tiene dos variantes patógenas o probablemente patógenas en el *MBD4*; por lo tanto, cualquiera de sus hijos heredará una de ellas. Sus hijos no corren el riesgo de presentar predisposición a tumores relacionados con el *MBD4*, excepto si su pareja también es portadora de, al menos, una variante patógena o probablemente patógena en el *MBD4*.

Cada uno entre su padre y su madre es portador de, al menos, una variante patógena o probablemente patógena en el *MBD4*. Esto significa que sus hermanos presentan un 25 % de probabilidades de presentar una predisposición a tumores relacionados con el *MBD4*, un 50 % de probabilidades de heredar una variante patógena o probablemente patógena en el *MBD4* y un 25 % de probabilidades de no heredar ninguna variante patógena o probablemente patógena en el *MBD4*.



- Tiene 1 variante patógena o probablemente patógena en el *MBD4*
- No tiene variantes patógenas o probablemente patógenas en el *MBD4*
- Tiene 2 variantes patógenas o probablemente patógenas en el *MBD4* (predisposición a tumores relacionados con el *MBD4*)

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 *MBD4*, 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-10115-ES v4 08.04.26