

# Recurso de gestión para profesionales de la salud sobre personas con **dos** mutaciones probablemente patógenas o patógenas (bialélicas) en el gen *NTHL1*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a dos variantes patógenas o probablemente patógenas (bialélicas) en el gen *NTHL1*. A menos que se indique lo contrario, las pautas de la gestión clínica que se utilizan en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)<sup>1</sup> 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 de la gestión clínica 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 informadas 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 <sup>1</sup>	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
<b>Cáncer colorrectal</b>		
Colonoscopia*	De 25 a 30 años	Cada 2 a 3 años si es negativo Cada 1 a 2 años si se encuentran pólipos
Evaluación quirúrgica, si es apropiada, debido a una cantidad de pólipos intratable	Individualizado	NC
<b>Cáncer de endometrio</b>		
Educación sobre la importancia de notificar rápidamente cualquier hemorragia uterina anormal o sangrado posmenopáusico	Individualizado	NC
Evaluación de los síntomas con biopsia endometrial	Individualizado	Individualizado
Se puede considerar la ecografía transvaginal en pacientes posmenopáusicas**	Según la opinión del médico	Según la opinión del médico

\* Los datos que respaldan las recomendaciones de vigilancia para el gen *NTHL1* están en evolución en este momento. Se debe actuar con precaución al implementar regímenes definitivos de vigilancia mediante colonoscopia, teniendo en cuenta las preferencias de los pacientes y los conocimientos nuevos que puedan surgir.

\*\* No se ha demostrado que la ecografía transvaginal sea lo suficientemente sensible ni específica como para ser recomendada.

1. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. v1.2025. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2025. Todos los derechos reservados. Consultado el 16 de junio del 2025. Para ver la versión más reciente y completa de la pauta, visite [NCCN.org](https://www.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.

# Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *NTHL1*

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

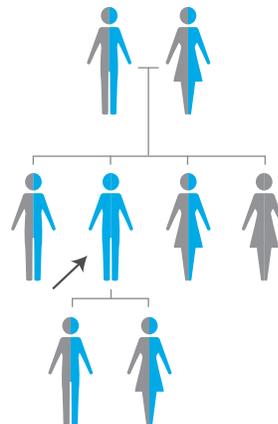
### 4 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene dos variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>NTHL1</i> .
2	Riesgos de desarrollar cáncer y otras preocupaciones médicas	Tiene una mayor probabilidad de presentar pólipos gastrointestinales y cáncer colorrectal.
3	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o para disminuir el riesgo de presentar cáncer. 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 las variantes patógenas o probablemente patógenas del gen <i>NTHL1</i> que se identificaron en usted. Le recomendamos que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y analizarlo con sus proveedores de atención médica.

### *NTHL1* en la familia

Tiene dos variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *NTHL1*; por lo tanto, cualquiera de sus hijos heredará una de ellas. Sus hijos no corren un riesgo mayor de padecer cáncer colorrectal, a menos que su pareja también tenga al menos una variante patógena o probablemente patógena del gen *NTHL1*.

Cada uno de sus padres es portador de al menos una variante patógena o probablemente patógena del gen *NTHL1*. Esto significa que sus hermanos tienen un 25% de probabilidades de tener un mayor riesgo de padecer cáncer colorrectal, un 50% de probabilidades de heredar una variante patógena o probablemente patógena del gen *NTHL1* y un 25% de probabilidades de no heredar ninguna variante patógena o probablemente patógena del gen *NTHL1*.



- Tiene 1 variante patógena o probablemente patógena del gen *NTHL1*.
- No tiene variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *NTHL1*.
- Tiene 2 variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *NTHL1*.

### RECURSOS

- National Society of Genetic Counselors, [nsgc.org](https://nsgc.org)
- Canadian Association of Genetic Counsellors, [cagc-accg.ca](https://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 del gen *NTHL1*, las recomendaciones médicas o 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.