

Recurso de gestión para profesionales de la salud sobre el gen *CDH1* (cáncer gástrico difuso hereditario)

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente correspondiente a una variante patógena o probablemente patógena del gen *CDH1*. 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 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 ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer gástrico^{1, 2*}		
<p>Se recomienda la gastrectomía para los pacientes que cumplan cualquiera de los siguientes criterios:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Carcinoma de células en anillo de sello (SRCC) en estadio pT1b o superior confirmado. • Signos y síntomas persistentes que pueden estar asociados con un SRCC en estadio más avanzado y que no se explican por otras enfermedades. • Hallazgos endoscópicos que podrían sugerir la presencia de un SRCC más avanzado. <p>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.</p>	Individualizado	NC
<p>Para los pacientes que eligen la vigilancia endoscópica, se recomiendan las siguientes estrategias:</p> <ul style="list-style-type: none"> • La vigilancia mediante endoscopia digestiva alta debe realizarse en centros con experiencia en cáncer gástrico asociado a mutaciones en el gen <i>CDH1</i>. • En la solicitud de estudios de patología, se debe indicar claramente el historial del gen <i>CDH1</i> y se recomienda la discusión multidisciplinaria de cualquier hallazgo anormal. • Los exámenes endoscópicos deben ser de excelente calidad.** 	Individualizado	<p>En el caso de los pacientes que no cumplan los criterios para la gastrectomía recomendada tras el examen de vigilancia, se debe repetir en 6 a 12 meses.</p> <p>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.</p>
Cáncer de mama femenino²		
<p>Pruebas de detección de cáncer de mama</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mamografía • Considere una resonancia magnética (RM) de mama con o sin contraste 	30 años o entre 5 y 10 años antes del primer caso conocido de cáncer de mama en la familia	Anualmente
Analice la opción de mastectomía para reducir el riesgo	Individualizado	NC

* Dado la comprensión todavía limitada y la rareza de este síndrome, se recomienda que los pacientes con variantes patógenas o probablemente patógenas del gen *CDH1* sean derivados a centros con experiencia en la gestión de los riesgos de cáncer asociados al gen *CDH1*.

** Consulte HGAST-B, página 4 de 5 de las Pautas de la NCCN para la Evaluación Genética/Familiar de Alto Riesgo: Cáncer Colorrectal, Endometrial y Gástrico, 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, 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. 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.

2. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. v1.2026. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2025. Todos los derechos reservados. Consultado el 14 de julio del 2025. 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.

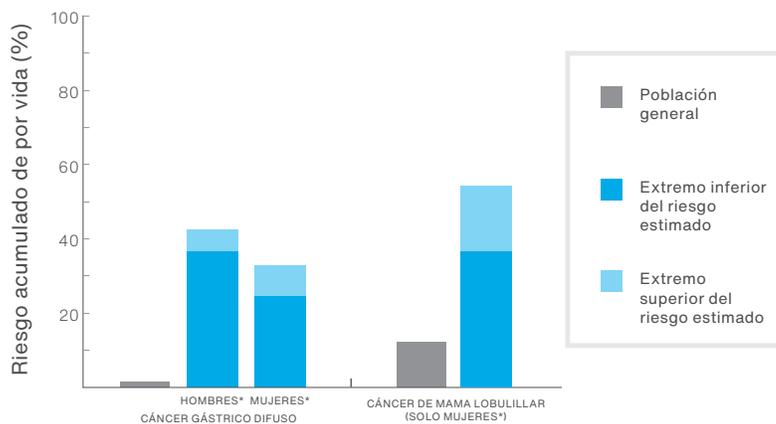
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *CDH1*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATÓGENA O PROBABLEMENTE PATÓGENA

5 aspectos que debe tener en cuenta

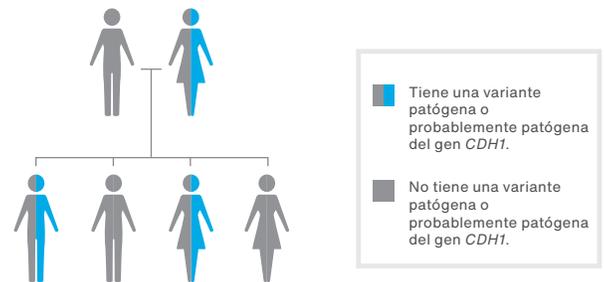
1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patógena o probablemente patógena en el gen <i>CDH1</i> .
2	Cáncer gástrico difuso y cáncer de mama lobulillar (DGLBC) relacionado con el gen <i>CDH1</i>	Las personas con una variante patógena o probablemente patógena del gen <i>CDH1</i> padecen cáncer gástrico difuso y cáncer de mama lobulillar (DGLBC) relacionado con el <i>CDH1</i> .
3	Riesgos de desarrollar cáncer	Tiene una mayor probabilidad de presentar un tipo concreto de cáncer gástrico (difuso) y un tipo concreto de cáncer de mama femenino* (lobulillar).
4	¿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.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patógena o probablemente patógena del gen <i>CDH1</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con los miembros de su familia para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

CDH1: riesgos de desarrollar cáncer de por vida**



CDH1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patógena o probablemente patógena del gen *CDH1* a cada uno de sus hijos.



*Se refiere al sexo asignado en el nacimiento.

**Dado que las estimaciones de los riesgos varían entre estudios, únicamente se muestran los riesgos aproximados. Los riesgos de desarrollar cáncer variarán según los antecedentes individuales y familiares.

RECURSOS

- No Stomach for Cancer, nostomachforcancer.org
- Bright Pink, brightpink.org
- Defensa y promoción del HDGC, hereditarydiffusegastriccancer.org
- Imerman Angels, imermanangels.org
- Susan G. Komen Foundation, komen.org
- 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 respecto a su resultado del *CDH1*, 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.