

Recurso para la Gestión Clínica del *PMS2* (síndrome de Lynch)

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen *PMS2*. 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®)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 las 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 de colon y recto		
Colonoscopia	De 30 a 35 años de edad (o de 2 a 5 años antes del primer cáncer colorrectal en la familia, si se diagnosticó antes de los 30 años)	Cada 1 o 3 años [^]
Considere la administración de aspirina diaria para reducir el riesgo futuro de cáncer colorrectal, incluido un análisis sobre los riesgos y beneficios. Los pacientes con síndrome de Lynch asociado a <i>PMS2</i> pueden tener menor probabilidad de experimentar un beneficio importante.	Individualizado	N/A
Cáncer endometrial (uterino)		
Motive una respuesta oportuna a los síntomas (p. ej., sangrado uterino anormal, sangrado posmenopáusico).	Individualizado	Individualizado
Considere una prueba de detección con biopsia endometrial. Las pruebas de detección de cáncer de endometrio de rutina no tienen beneficios comprobados.	De 30 a 35 años de edad	Cada 1 o 2 años
Considere la opción de la histerectomía como factor para reducir los riesgos.	Histerectomía con salpingooforectomía bilateral: a partir de los 50 años	N/A
Se puede considerar la ecografía transvaginal en las pacientes posmenopáusicas. ^{^^}	Individualizado	Individualizado
Considere el uso de medicamentos para reducir el riesgo, incluidas las píldoras anticonceptivas orales y los sistemas intrauterinos de progestina.	Individualizado	Individualizado
Cáncer de Ovario		
No existe evidencia suficiente para hacer una recomendación específica sobre la salpingooforectomía como factor para reducir el riesgo en los portadores de la variante patogénica en el <i>PMS2</i> . Las pacientes con variantes patogénicas en el <i>PMS2</i> parecen no tener un riesgo mayor que el promedio de padecer cáncer de ovario y pueden considerar posponer la vigilancia y elegir razonablemente no someterse a una ooforectomía. Como la menopausia prematura debido a una ooforectomía puede causar perjuicios a la salud ósea, la salud cardiovascular y la calidad de vida en general, se debe considerar la terapia de reemplazo de estrógeno para las pacientes que eligen realizarse una ooforectomía. La salpingectomía también es una opción para las pacientes premenopáusicas que aún no están listas para la ooforectomía.	Histerectomía con salpingooforectomía bilateral: a partir de los 50 años	N/A
Se recomienda la ecografía CA-125 y pélvica para la planeación preoperatoria. No hay datos que respalden pruebas de detección de cáncer ovárico de rutina.	Individualizado	Individualizado
Considere el uso de medicamentos para reducir el riesgo, incluidas las píldoras anticonceptivas orales y los sistemas intrauterinos de progestina.	Individualizado	Individualizado
Cáncer urotelial		
Ciertas personas, como aquellas con antecedentes familiares de cáncer urotelial, pueden considerar realizar un análisis de orina. No hay evidencia suficiente para recomendar una estrategia de vigilancia particular.	De 30 a 35 años de edad	Cada 12 meses

CONSIDERACIONES DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer gástrico y del intestino delgado		
Considere la vigilancia del tubo digestivo superior con gastroduodenoscopia endoscópica de alta calidad, de preferencia en conjunto con colonoscopia. Se debe realizar una biopsia aleatoria del estómago proximal y distal como mínimo con el procedimiento inicial para evaluar la presencia de <i>H. pylori</i> , gastritis autoinmune y metaplasia intestinal.	De 30 a 40 años de edad o antes, según los antecedentes familiares o los hallazgos de alto riesgo	Cada 2 a 4 años o con mayor frecuencia, según los antecedentes familiares o los hallazgos de alto riesgo
Las personas que no se sometan a vigilancia endoscópica deben realizarse una prueba de una sola vez no invasiva para detectar <i>H. pylori</i> en el momento del diagnóstico del síndrome de Lynch.	Individualizado	N/A
Tratamiento para <i>H. pylori</i> si se detecta.	Individualizado	N/A
Cáncer de Páncreas		
Si bien no se ha demostrado que los portadores de <i>PMS2</i> tengan un mayor riesgo desarrollar tumores pancreáticos, se puede considerar realizar pruebas de detección de cáncer pancreático en personas con >1 familiar de primer o segundo grado con cáncer pancreático exocrino del mismo lado de la familia donde se identificó la variante de línea germinal patogénica o probablemente patogénica. [*]	Individualizado	Individualizado
Cáncer de Próstata		
Es razonable que los hombres con síndrome de Lynch consideren comenzar a tomar decisiones compartidas respecto a la detección del cáncer de próstata.	40 años de edad	Considere realizar pruebas de detección en intervalos anuales en lugar de cada dos años.
Cáncer de Mama		
No existe evidencia suficiente que justifique realizar más pruebas de detección que las recomendadas con riesgo promedio o de acuerdo con los antecedentes personales o familiares.	Individualizado	Individualizado
Cáncer cerebral		
Considere un examen neurológico y físico	Debe educarse a los pacientes respecto a los signos y síntomas de cáncer neurológico y la importancia de informar oportunamente los síntomas anormales a sus médicos.	
Manifestaciones en la Piel		
Considere realizar un examen de la piel con un proveedor de atención médica con experiencia en la identificación de las manifestaciones en la piel asociadas con el síndrome de Lynch.	Individualizado	Cada 1 o 2 años
Opciones Reproductivas		
En el caso de pacientes en edad reproductiva, brinde asesoramiento sobre las opciones del diagnóstico prenatal y la reproducción asistida, incluidas las pruebas genéticas antes del implante.	Individualizado	N/A
Si ambos padres son portadores de la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>PMS2</i> , brinde asesoramiento respecto a los riesgos de una afección autosómica recesiva poco común, que se llama síndrome de deficiencia de reparación de desajustes constitucionales (CMMRD).	Individualizado	N/A
Riesgo para los familiares		
Aconseje a los pacientes que informen a sus familiares respecto al posible riesgo de cáncer hereditario, las opciones de la evaluación de riesgos y su tratamiento. Recomiende el asesoramiento genético y que consideren las pruebas genéticas para los familiares en riesgo.	Individualizado	N/A

¹ Las personas que pueden beneficiarse de un intervalo de detección más corto (es decir, 1 año frente a 2 años) son aquellas con factores de riesgo como antecedentes de cáncer colorrectal o adenoma, sexo masculino y edad mayor que 40 años.

^{**} a ecografía transvaginal no es altamente sensible ni específica para la detección de cáncer de endometrio.

^{*} En el caso de personas que consideren realizarse pruebas de detección de cáncer de páncreas, en las pautas, se recomienda que se realicen en centros con experiencia en alto volumen. En las pautas se recomienda que dicha detección se realice únicamente después de un análisis exhaustivo sobre los posibles limitaciones de la detección, incluidos los costos, la alta incidencia de anomalías pancreáticas benignas o intermedias, y las incertidumbres sobre los posibles beneficios de las pruebas de detección de cáncer de páncreas. En las pautas, se recomienda que se considere la posibilidad de realizar pruebas de detección anuales con RM/CPRM mejorada con contraste o EUS, y que se consideren intervalos de detección más cortos para las personas que presenten anomalías preocupantes en las pruebas de detección. La pauta enfatiza que la mayoría de las lesiones quísticas pequeñas que se encuentran en las pruebas de detección no justifican una biopsia, resección quirúrgica ni cualquier otra intervención.

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, v3.2024. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 31 de octubre del 2024. 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.

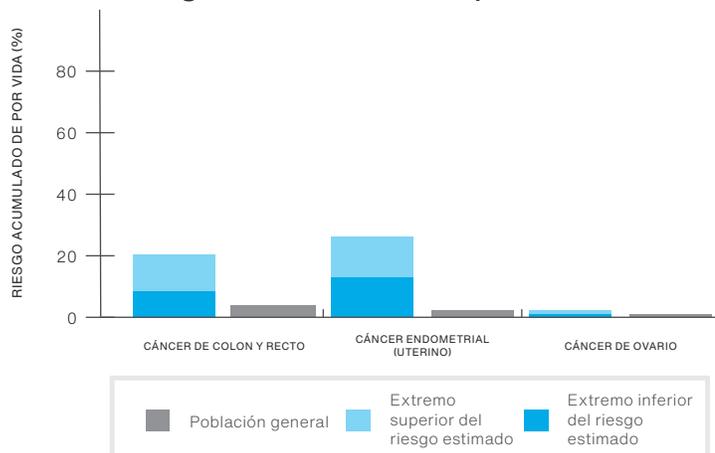
Comprender el Resultado Positivo de su Prueba Genética del *PMS2*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

6 Aspectos que Debe Tener en Cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>PMS2</i> .
2	Síndrome de Lynch	Las personas con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el <i>PMS2</i> presentan síndrome de Lynch, anteriormente conocido como cáncer colorrectal hereditario sin poliposis (HNPCC).
3	Riesgos de cáncer	Usted tiene una mayor probabilidad de presentar cáncer colorrectal, endometrial o uterino, estomacal, ovárico, del intestino delgado y otro tipo de cáncer.
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	Otras preocupaciones médicas	Las personas con variantes patógenas o probablemente patógenas en el gen <i>PMS2</i> pueden presentar un mayor riesgo de tener un hijo con deficiencia de reparación de desajustes constitucionales (CMMRD), pero solo si su pareja también porta una variante patógena o probablemente patógena en el gen <i>PMS2</i> . El CMMRD es un trastorno multisistémico que se determina por características físicas específicas y mayor riesgo de neoplasias hematológicas, tumores cerebrales y cáncer de aparición temprana asociado al síndrome de Lynch.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>PMS2</i> que se identificó en usted. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

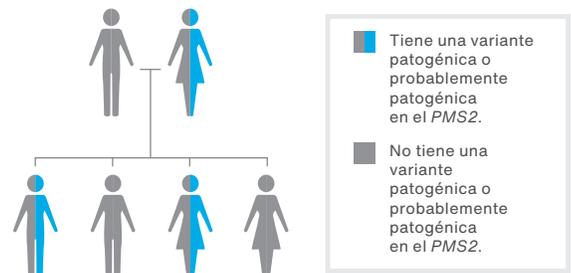
PMS2: Riesgos de Cáncer de por Vida*



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

PMS2 en la Familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *PMS2* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- AliveAndKickn (Patient Advocacy Group), aliveandkickn.org
- Lynch Syndrome International, lynchcancers.com
- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Association of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

Analice 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 de *PMS2*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar un análisis con un proveedor de atención médica, y tampoco debe considerarse ni interpretarse como una asesoría médica.