

Hoja de ACT para pruebas genómicas (resultados secundarios) Variantes patógenas de los genes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM* en el Síndrome de Lynch (cáncer de colon hereditario no polipósico [Hereditary Non-polyposis Colon Cancer, HNPCC])

Las variantes (mutaciones) patógenas o probablemente patógenas en los genes de reparación de errores del emparejamiento (Mismatch Repair, MMR) *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *PMS2*, y *EPCAM*, un gen que puede silenciar al gen *MSH2*, pueden dar lugar al Síndrome de Lynch (Lynch Syndrome, LS) o cáncer de colon hereditario no polipósico (Hereditary Non-polyposis Colon Cancer, HNPCC), una condición que predispone al cáncer colorrectal (colorectal cancer, CRC), cáncer de endometrio y otros cánceres.

DEBE TOMAR LAS MEDIDAS SIGUIENTES:

- Informe a la persona (o al padre/madre/tutor) del resultado de la evaluación genómica y que hay un riesgo alto de por vida de desarrollar cáncer.
- Obtenga y revise la historia médica y familiar. Evalúe al paciente.
- Remita a la persona a un gastroenterólogo y un ginecólogo o ginecólogo oncólogo para vigilancia o para hablar sobre una operación de reducción del riesgo de desarrollar cáncer de endometrio o de ovario.
- Remita a la persona a consulta y consejería genética.

Consideraciones clínicas: El riesgo acumulado de por vida de desarrollar CRC es 30 % a 80 %; para cáncer de endometrio es 30 % a 70 %; para cáncer gástrico es 1 % a 9 %; para cáncer de ovario es 6 % a 14 %, y para cáncer de próstata es 9 % a 30 %. Otros cánceres asociados con el Síndrome de Lynch incluyen de las vías biliares, de las vías urinarias, adenocarcinoma sebáceo, glioblastoma y posiblemente cáncer de mama (*MSH6* y *PMS2*). La incidencia del cáncer varía según el gen implicado y el sexo de la persona. A menos que esté contraindicado, la intervención recomendada para vigilar el cáncer colorrectal es la colonoscopia, dado que puede identificar y extirpar pólipos precancerosos. La administración constante incluye colonoscopías frecuentes (cada uno a dos años), lo que reduce la mortalidad por CRC. Las evaluaciones para otros cánceres asociados se guiarán por el gen implicado. Las portadoras de una delección del *EPCAM* tienen menos riesgo de desarrollar cáncer de endometrio que las portadoras de las variantes de los genes de MMR.

Prevalencia: Aproximadamente 1 de cada 400 miembros de la población en general de EE. UU.

Modo de transmisión heredada: El Síndrome de Lynch tiene un patrón de transmisión heredada autosómico dominante. Dado que los cánceres por Síndrome de Lynch se pueden desarrollar en los primeros años de la vida adulta, es imperativo que haya pruebas genéticas disponibles para los familiares inmediatos y extendidos. Los portadores están en riesgo de tener un hijo con síndrome constitutivo de deficiencia de reparación de errores del emparejamiento si su pareja también es portadora.

Más información

[GeneReviews](#)

[Medline Plus](#)

[ClinGen Actionability Report](#)

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

[Testing](#)

[Find Genetic Services](#)

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.

Recursos locales (inserte vínculos a sitios web locales)

Sitio de recursos del Estado (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Sitio de recursos locales (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Apéndice (recursos con direcciones URL completas)

Más información

GeneReviews

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1211/>

Medline Plus

- <https://medlineplus.gov/genetics/condition/lynch-syndrome/>

ClinGen Actionability Report

- <https://actionability.clinicalgenome.org/ac/Adult/ui/stg2SummaryRpt?doc=AC069>

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

Testing

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/all/tests/?term=MLH1>

Find Genetic Services

- <https://clinics.acmg.net>

Traducciones suministradas por la Red de Genética Regional del Atlántico Medio y el Caribe de Nueva York (New York Mid-Atlantic Caribbean [NYMAC] Regional Genetics Network). Este trabajo está patrocinado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos, como parte de una concesión por un total de \$600,000 con 0 % de financiamiento con fuentes no gubernamentales. Su contenido corresponde al de los autores y no necesariamente representa los puntos de vista oficiales, ni un respaldo, de HRSA, HHS ni el Gobierno de EE. UU. Para obtener más información visite [HRSA.gov](https://www.hrsa.gov).

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No se debe considerar que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.