



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en PMS2

Síndrome de Lynch

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **PMS2**. Esto significa que tienes síndrome de Lynch, una condición hereditaria que aumenta el riesgo de cáncer de colon y de endometrio (útero). Con **PMS2**, los riesgos son los más bajos entre los genes de Lynch y aparecen a edades más tardías. Las colonoscopías periódicas permiten prevenir el cáncer de colon. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo más alto que el promedio de algunos tipos de cáncer, principalmente de colon y de útero.
- Las colonoscopías periódicas previenen el cáncer de colon al extirpar los pólipos antes de que se transformen.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen PMS2 y el síndrome de Lynch?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **PMS2**. Este gen forma parte del sistema de "reparación de errores de emparejamiento" del ADN: funciona como un corrector ortográfico que revisa y corrige los errores que se producen cada vez que una célula copia su ADN. Cuando una copia no funciona, los errores se acumulan con más facilidad y aumenta el riesgo de algunos tipos de cáncer, principalmente de colon y de endometrio (útero).

Tener una variante patogénica en **PMS2** se conoce como síndrome de Lynch, la causa hereditaria más frecuente de cáncer colorrectal: se estima que afecta a cerca de 1 de cada 300 personas. Existen cuatro genes principales asociados (**MLH1**, **MSH2**, **MSH6** y **PMS2**, además de **EPCAM**), y los riesgos y recomendaciones varían según el gen.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en PMS2
Colon y recto	4%	9–20%
Endometrio (útero)	3,1%	13–26%
Ovario	1,1%	no aumentado
Otros cánceres de Lynch	—	aumento no demostrado

*Cifras de las guías NCCN (versión 1.2026), hasta los 80 años. La edad promedio de diagnóstico del cáncer de colon es de 61–66 años y la del cáncer de endometrio, de 49–50 años. Se han observado otros cánceres del síndrome de Lynch en personas con **PMS2**, pero no está claro que su riesgo sea mayor que el de la población general; los controles de esos órganos se deciden según tu historia personal y familiar.*

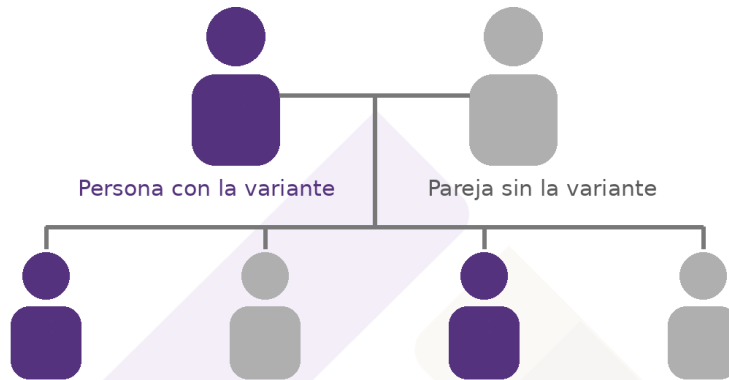


Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **PMS2** nunca desarrolla cáncer. Las colonoscopías periódicas permiten prevenir el cáncer de colon.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante

Si ambos padres tienen una variante en **PMS2** (o en el mismo gen de Lynch), cada hijo tiene un 25% de probabilidad de heredar las dos. Esto causa una enfermedad muy poco frecuente llamada deficiencia constitucional de reparación de errores (CMMRD), con riesgo de cánceres desde la infancia (de la sangre, del cerebro y del intestino). Si planificas un embarazo, puedes conversar sobre la posibilidad de estudiar a tu pareja.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tu historia familiar y tus preferencias.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Colon y recto		
Colonoscopia de alta calidad	30–35 años†	Cada 1–3 años
Conversar sobre aspirina en dosis baja (100 mg al día); el beneficio esperado es menor con PMS2	Edad adulta (conversar)	Diaria, por varios años
Mujeres: útero y ovarios		
Consultar ante cualquier sangrado uterino anormal o después de la menopausia (se evalúa con biopsia de endometrio)	Siempre	Siempre
Considerar biopsia de endometrio de control	30–35 años	Cada 1–2 años
Conversar sobre histerectomía con extirpación de ovarios y trompas	50 años o la menopausia (lo que ocurra antes)	Una vez
Todas las personas		
Controles de otros órganos según tu historia personal y familiar	Según indicación	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días



† Si hay un familiar con cáncer de colon antes de los 35 años, la edad de inicio se define con tu equipo. Aspirina: en CaPP3 (2026), 100 mg/día mostró eficacia similar a 600 mg/día con menos sangrado (no inferioridad no demostrada en todos los análisis).

Con **PMS2**, las guías no recomiendan controles especiales de estómago, vías urinarias, páncreas, próstata ni mama, salvo que haya familiares con esos cánceres.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento. Puede influir en el tipo de cirugía (por ejemplo, en la extensión de una cirugía de colon) y, en algunos casos, en la elección de tratamientos: los tumores asociados al síndrome de Lynch suelen responder bien a la inmunoterapia. No está indicada en todos los casos: el comité oncológico evaluará qué corresponde en tu situación.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres deben considerar el estudio: ambos tienen riesgo de cáncer de colon y otros cánceres, y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas se estudian habitualmente a partir de los 18 años, antes de la edad en que comienzan las colonoscopías.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero muchas personas con síndrome de Lynch nunca desarrollan cáncer. Las colonoscopías permiten prevenir el cáncer de colon, y los demás controles ayudan a detectar otros cánceres a tiempo.



¿Es lo mismo que tener una variante en MLH1 o MSH2?

No. Todos son síndrome de Lynch, pero **PMS2** tiene los riesgos más bajos y más tardíos. Por eso las colonoscopías empiezan a los 30–35 años y la cirugía ginecológica se conversa alrededor de los 50 años.



¿Debo tomar aspirina?

Dos estudios internacionales (CAPP2 y CaPP3) mostraron que la aspirina diaria reduce el riesgo de cáncer en personas con síndrome de Lynch; el más reciente (2026) mostró que 100 mg al día tendría un efecto similar a dosis más altas, con menos sangrados. El beneficio aparece después de varios años. No es para todos (por ejemplo, con úlcera, problemas de coagulación, alergia o embarazo): conversa con tu médico antes de iniciarla.



¿Tengo que operarme del útero y los ovarios?

No es obligatorio. Es una opción que reduce el riesgo de cáncer de útero, y se conversa alrededor de los 50 años o de la menopausia. Mientras tanto, es muy importante consultar ante cualquier sangrado anormal.

**5****¿Dónde y con quién me controlo?**

Lo ideal es un equipo con experiencia en síndrome de Lynch: gastroenterólogo, ginecólogo y genetista, y según el caso urólogo y dermatólogo. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.

6**¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?**

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.

7**¿Mi resultado puede cambiar?**

Las variantes clasificadas como patogénicas rara vez cambian. Lo que sí se actualiza son las recomendaciones de control, a medida que se aprende más sobre cada gen. Por eso es importante mantener tus controles y consultar periódicamente en asesoramiento genético.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. Versión 1.2026.

Dominguez-Valentin M, Sampson JR, Seppälä TT, et al. Cancer risks by gene, age, and gender in 6350 carriers of pathogenic mismatch repair variants: findings from the Prospective Lynch Syndrome Database. *Genet Med*. 2020;22(1):15-25.

Burn J, Borthwick GM, Elliott F, et al. Aspirin for cancer prevention in individuals with Lynch syndrome: first results from the CaPP3 multicentre, randomised, double-blind, non-inferiority trial. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2026;11:760-774.

Burn J, Sheth H, Elliott F, et al. Cancer prevention with aspirin in hereditary colorectal cancer (Lynch syndrome), 10-year follow-up and registry-based 20-year data in the CAPP2 study: a double-blind, randomised, placebo-controlled trial. *Lancet*. 2020;395(10240):1855-1863.

National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts. <https://seer.cancer.gov/statfacts/>

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.