

Acerca de las mutaciones genéticas APC

Acerca de los Genes

Los genes se encuentran en todas las células de nuestro cuerpo. Los genes están hechos de ADN, el cual da instrucciones a las células acerca de cómo deben crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una proviene de nuestra madre y una de nuestro padre. Cuando los genes trabajan adecuadamente, ayudan a evitar el desarrollo de las células cancerosas. Si una copia de un gen tiene una mutación, el gen no puede funcionar correctamente. Esto eleva el riesgo hacia ciertos tipos de cáncer de lesiones precancerosas, como los pólipos.

La función principal del gen APC es ayudar a evitar que se forme el cáncer. Si usted tiene una mutación en una copia del gen APC, este no puede efectuar su trabajo tal como lo haría normalmente. Una persona que hereda una mutación en APC tiene un síndrome de cáncer hereditario llamado *Poliposis Adenomatosa Familiar (FAP)* o *Poliposis Adenomatosa Familiar Atenuada (AFAP)*.

Poliposis Adenomatosa Familiar (FAP)

FAP se transmite a través de las familias e incrementa el riesgo de contraer tipos específicos de pólipos (crecimientos pequeños) en el colon. Estos se llaman pólipos adenomatosos. Si no se tratan, estos pólipos pueden convertirse en cáncer de colon.

FAP clásica

Las personas con FAP tienen riesgo de poliposis, lo que significa que pueden tener cientos de miles de pólipos desarrollándose en el colon. Estos pólipos pueden empezar a desarrollarse a la temprana edad de 10 años. Sin un examen y/o una cirugía que reduzca el riesgo, la edad promedio a la cual las personas con FAP contraen cáncer es de 35 años. El riesgo de cáncer de colon a la edad de 50 años es de más de 90% (9 de cada 10 personas).

FAP atenuada (AFAP)

Las personas con AFAP también tienen riesgo de poliposis; sin embargo, no desarrollan tantos pólipos (<100) como las personas con FAP clásica. Típicamente, estos pólipos empiezan a aparecer un poco después, en los años finales de la adolescencia. La edad promedio de diagnóstico de cáncer de colon para personas con AFAP es de 50 a 55 años. Para AFAP, el riesgo de cáncer de colon a la edad de 80 años es de más de 70% (7 de cada 10 personas).

Otros tipos de cáncer fuera del colon

Otros tipos de cáncer que se ven más frecuentemente en personas con mutaciones APC incluyen intestino delgado, tiroides, pancreático, cerebro, hígado, ducto biliar y estómago.

Características no cancerosas de FAP

Estas cosas se ven con más frecuencia en personas con FAP, pero no todos los individuos con estas características tendrán FAP.

- Tumores desmoides (tejido blando)
- Marcas oscuras en la retina de ojo (CHRPE)
- Hallazgos inusuales en dientes, huesos y piel

Recomendaciones

Los pólipos que se desarrollan en las personas con FAP pueden empezar a formarse al final de la niñez. Para personas con FAP, recomendamos a empezar a examinar el colon (colonoscopia y sigmoidoscopia) empezando en las edades de 10 a 15 años. El seguimiento debería ocurrir al menos cada 1 a 2 años, pero puede ser más frecuente si se encuentran muchos pólipos.

Para personas con AFAP, recomendamos que este examen de colon empiece entre las edades de 18 a 20, y continúe cada 1 a 2 años.

Las colonoscopias se recomiendan hasta que haya demasiados pólipos en el colon o se diagnostique un cáncer de colon. En ese punto, recomendamos la colectomía (eliminación del colon). Las sigmoidoscopias todavía son necesarias después de la colectomía para evaluar áreas de riesgo que queden.

Otro examen:

- Examinar el estómago y el intestino delgado para detectar pólipos (esofagogastroduodenoscopia, EGD) a las edades de 20 a 25 años.
- Resonancia de la tiroides cada 2 a 5 años empezando en los años finales de la adolescencia.
- Exámenes físicos regulares.
- Considere la resonancia de referencia para tumores desmoides.
- El examen de cáncer de hígado con resonancia y concentración de alfafetoproteína de suero cada 3 a 6 meses en niños con edades de 0 a 5 años.

Hijos y hermanos

Los hijos de un individuo con una mutación *APC* tienen de 1 en 2 o 50% de posibilidad de también transmitir una mutación *APC*. La prueba genética se recomienda en niños con edades de 10 a 15 años, dependiendo de si la familia tiene FAP o AFAP. Si los padres están interesados en el examen del cáncer de hígado, la prueba puede hacerse antes.

Si un individuo afligido tiene un progenitor con una mutación *APC*, todos los hermanos tendrían un 1 entre 2, o 50% de riesgo. Sin embargo, 20 a 25% de las personas con FAP tiene una nueva mutación genética que no era heredada de un progenitor, por lo tanto, los hermanos no estarían en el riesgo del 50%. Un orientador genético puede ayudarlo(a) a usted a saber quién en su familia puede estar en riesgo y puede darle ideas sobre cómo contar a los otros miembros de la familia acerca de FAP.

Familiares con Resultados Negativos en las Pruebas

Se espera que los miembros de la familia que no tienen una mutación en *APC* estén en el riesgo de población promedio para cáncer de colon.

Es importante saber qué lado de la familia es portadora de la mutación *APC*. Esto permite que esos familiares conozcan su riesgo de cáncer. Un asesor genético puede ayudarlo a determinar quién debe ser examinado en su familia.

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer?

Nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudar a encontrar el plan de detección que necesita. Para aprender más, llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman. 801-587-9555. huntsmancancer.org/fcac