

Acerca de las mutaciones genéticas en *CDH1*

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 aumenta el riesgo de ciertos cánceres.

El gen *CDH1* tiene dos funciones principales. La primera es ayudar a las células a mantenerse unidas para formar tejidos. La segunda es ayudar a prevenir la formación de cáncer.

Si usted tiene una mutación en una copia del gen *CDH1*, este no puede efectuar su trabajo tal como lo haría normalmente. Los individuos que heredan mutaciones en *CDH1* pueden haber heredado uno de estos síndromes hereditarios de cáncer: Cáncer gástrico difuso hereditario o cáncer de mama lobular hereditario.

Cáncer gástrico difuso hereditario (HDGC)

El HDGC se transmite a través de familias e incrementa el riesgo de contraer ciertos tipos de cáncer estomacal y de mama. La edad promedio a la cual las personas con HDGC contraen cáncer es 37 años.

Cáncer de mama lobular hereditario (HLBC)

El HLBC también se transmite a través de familias e incrementa el riesgo de contraer ciertos tipos de cáncer de mama. Los individuos con HLBC no tienen historial personal o familiar de cáncer de estómago. La edad promedio a la cual las personas con HLBC contraen cáncer de mama es 53 años.

Mutaciones de *CDH1* y riesgos de cáncer

Cáncer de estómago

El tipo de cáncer estomacal que las personas con HDGC pueden contraer se llama cáncer gástrico difuso. Este cáncer crece en el revestimiento del estómago y es difícil de detectar.

El riesgo de cáncer de estómago para hombres y mujeres a la edad de 80 años es de más de 70-80% (7-8 de cada 10 personas).

Recomendaciones

Mujeres y hombres

El cáncer gástrico difuso es difícil de detectar. Los síntomas de cáncer gástrico difuso pueden no aparecer hasta que la condición es más grave. Para las personas con HDGC, recomendamos considerar una gastrectomía total profiláctica (eliminación del estómago) entre las edades de 18 a 40 años. Si esto no es algo que un individuo elige hacer, su médico puede recomendar el examen mediante la endoscopia estomacal. Este examen incluye tomar pequeñas muestras del estómago a las que se pueden hacer pruebas para detectar cáncer. Este examen puede empezar 5 a 10 años antes de la edad del primer diagnóstico de cáncer estomacal en la familia. Estos deberían hacerse al menos una vez al año. Desafortunadamente, es muy difícil detectar el cáncer gástrico difuso con endoscopia.

Mujeres

A la edad de 30 años, las mujeres con HDGC o HLBC deberían empezar a hacerse resonancias de mama. Este debería ser una mamografía anual y una resonancia magnética de mama anual. La resonancia magnética de mama puede ser mejor para encontrar cáncer de mama lobular.

También hay algunos medicamentos que pueden reducir el riesgo de contraer cáncer de mama. La cirugía para extirpar ambos senos puede ser una opción para algunas mujeres que tienen un fuerte historial familiar de cáncer de mama.

Hijos y hermanos

Los hijos y hermanos de individuos con mutaciones *CDH1* tienen 1 posibilidad entre 2, o 50% de posibilidad de también transmitir una mutación *CDH1*. Se recomiendan el asesoramiento y las pruebas genéticas para estos individuos después de la edad de 18 años. Un asesor genético puede ayudar a darle a usted ideas sobre cómo hablar a otros miembros de la familia acerca del HDGC o HLBC.

Es importante saber qué lado de la familia es portadora de la mutación en *CDH1*. Esto permite que esos familiares conozcan su riesgo de cáncer. Un asesor genético puede ayudarle a determinar quién debe ser examinado en su familia.

Miembros de la familia que dan negativo en la prueba

Los miembros de la familia que dan negativo en la prueba para una mutación de *CDH1* se encuentran en el riesgo promedio de población para cáncer estomacal y de mama. Ellas deberían seguir las directrices generales para las pruebas de cáncer.

Cáncer de mama

El tipo de cáncer de mama que las mujeres con HDGC y HLBC pueden contraer empieza en las glándulas que producen leche y se llama cáncer de mama lobular.

El riesgo de que las mujeres con HDGC o HLBC contraigan cáncer de mama lobular en su vida es de alrededor de 40 a 50% (4-5 de cada 10 mujeres).

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer?

Nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudar a encontrar el plan de detección que necesita. Para más información, llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman.

801-587-9555. huntsmancancer.org/fcac