

Acerca de las Mutaciones Genéticas en *MLH1*

Acerca de los Genes

Los genes se encuentran en todas las células de nuestro cuerpo. Los genes están formados 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.

Algunas veces pueden ocurrir cambios en los genes. Estos cambios son llamados mutaciones. Las mutaciones pueden hacer que los genes dejen de funcionar y aumenten el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer el riesgo de ciertos tipos de cáncer. Algunas mutaciones pueden heredarse a través de las familias. Cuando eso sucede, los miembros de la familia que tienen la mutación tienen un *síndrome de cáncer hereditario*.

El gen *MLH1* ayuda a corregir errores en el ADN. Cuando el *MLH1* tiene una mutación, los errores en el ADN se acumulan y pueden causar cáncer. Una persona que hereda una copia mutada de *MLH1* tiene un síndrome de cáncer hereditario llamado síndrome de Lynch.

Síndrome de Lynch

El síndrome de Lynch es heredado a través de las familias. Aumenta el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal, uterino y de otros tipos. Las personas con síndrome de Lynch pueden desarrollar cáncer a una edad más temprana que aquellos en la población general. Ellos pueden tener múltiples cánceres durante el transcurso de sus vidas. Con frecuencia existe un historial familiar de cánceres similares.

Algunas personas con síndrome de Lynch no desarrollan cáncer. Sin embargo, aún pueden heredar esa condición a sus hijos.

Mutaciones en *MLH1* y Riesgo de Cáncer

Este cuadro compara el riesgo a lo largo de la vida de aquellas personas con y sin mutaciones *MLH1* de desarrollar ciertos tipos de cánceres.

| Tipo de Cáncer | Riesgo con Mutación en <i>MLH1</i> | Riesgo en la Población General |
|--|------------------------------------|--------------------------------|
| Colorrectal | 40-60 en 100 | 4 en 100 |
| Uterino (endometrial) - Mujeres únicamente | 30-50 en 100 | 3 en 100 |
| Ovárico - Mujeres únicamente | Hasta 20 en 100 | 2 en 100 |
| Otros cánceres | | |
| Estómago | 5-7 en 100 | Menos de 1 en 100 |
| Pelvis y/o uréter renal | 1-7 en 100 | |
| Intestino delgado | Hasta 11 en 100 | |
| Cerebro y sistema nervioso central | Hasta 2 en 100 | |
| Tracto biliar | 2-4 en 100 | |
| Vejiga | Hasta 7 en 100 | 2 en 100 |
| Pancreático | 6 en 100 | 1 en 100 |

No creemos que las personas con síndrome de Lynch tengan un riesgo mayor de desarrollar cáncer de seno.

Recomendaciones

HOMBRES Y MUJERES

- Colonoscopia cada 1-2 años
 - Empezar a la edad de 20-25 años
 - Si un padre o hermano fue diagnosticado con cáncer colorrectal a una edad menor de 20 años, empezar colonoscopia 2-5 años antes de la edad del diagnóstico.
- Considere endoscopia superior cada 3-5 años, a partir de los 40 años de edad
- Considere examen dermatológico cada año
- Dependiendo de los antecedentes familiares y el sexo, considere la posibilidad de realizar un análisis de orina todos los años a partir de los 30-35 años de edad.
- Dependiendo de los antecedentes familiares, considere la posibilidad de hacerse una prueba de detección de cáncer de páncreas a partir de los 50 años o 10 años antes de la edad en que su familiar haya diagnosticado con cáncer de páncreas, lo que ocurra primero.
- Considere la posibilidad de realizar un examen físico todos los años a partir de los 25-30 años de edad

MUJERES

Hable con su médico sobre las formas de prevenir el cáncer o cómo detectarlo a tiempo. Esto puede incluir:

- Medicamentos para reducir el riesgo de que se desarrolle cáncer
- Cirugía para extirpar ovarios, trompas de falopio y/o el útero
- Una biopsia endometrial cada dos años a partir de los 30-35 años de edad

Su médico puede ayudarlo a decidir qué pasos tomar, y a qué edad.

HIJOS Y HERMANOS

Los hermanos y los hijos de las personas que tienen síndrome de Lynch tienen 1 probabilidad en 2 de también tener la mutación. Recomendamos las pruebas genéticas y el asesoramiento para ellos después de haber cumplido los 18 años de edad.

Familiares con Resultados Negativos en las Pruebas

Los familiares que no tienen la mutación *MLH1* probablemente no tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer. Ellos deberían seguir las directrices generales para las pruebas de cáncer.

Es importante saber qué lado de la familia es portadora del síndrome de Lynch. Esa información puede ayudarnos a decidir cuáles miembros de la familia están en riesgo de desarrollar cáncer. Un asesor genético puede ayudarlo a hablar del síndrome de Lynch con los miembros de su familia.

Deficiencia de Reparación de Incompatibilidad Constitucional (CMMR-D, por sus siglas en inglés)

Las personas cuyos ambos padres tienen síndrome de Lynch están en riesgo de tener CMMR-D. Esto aumenta el riesgo de muchos tipos de cáncer y puede causar cánceres infantiles. Si dos personas con síndrome de Lynch proveniente de una mutación en *MLH1* tienen un hijo, el riesgo de que ese hijo tenga síndrome de Lynch es de 1 en 2. El riesgo de CMMR-D es de 1 en 4.

Recursos

Si usted tiene un historial personal o familiar de cáncer, podría ser elegible para pruebas y asesoramiento genético. Si sabe que usted o un integrante de su familia tiene una mutación en *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* o *EPCAM*, nuestro equipo de la salud puede ayudarlo a crear un plan de control.

Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer?

Nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudarlo a encontrar el plan de detección que necesita.

Llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman: 801-587-9555.