

Acerca de las Mutaciones Genéticas en *PMS2*

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 aumentan el riesgo de desarrollar 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 *PMS2* ayuda a corregir errores en el ADN. Cuando el *PMS2* tiene una mutación, los errores en el ADN se acumulan y pueden causar cáncer. Una persona que hereda una copia mutada de *PMS2* 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 sus vidas. Con frecuencia existe un historial familiar de cánceres similares.

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

Mutaciones en *PMS2* y Riesgo de Cáncer

Este cuadro compara el riesgo a lo largo de la vida de aquellas personas con y sin mutaciones *PMS2* de desarrollar ciertos tipos de cánceres.

Tipo de Cáncer	Riesgo con Mutación en <i>PMS2</i>	Riesgo en la Población General
Colorrectal	8-20 en 100	4 en 100
Uterino (endometrial) - Mujeres únicamente	13-26 en 100	3 en 100
Ovárico - Mujeres únicamente	Hasta 3 en 100	2 en 100
Otros cánceres		
Estómago	Desconocido	Menos de 1 en 100
Renal pelvis y/o uréter	Hasta 4 en 100	
Cerebro y sistema nervioso central	Hasta 1 en 100	
Tracto biliar	Hasta 1 en 100	

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

A medida que aprendamos más sobre las mutaciones del *PMS2*, ajustaremos los pasos que le recomendamos tomar. Manténgase en contacto con nuestra clínica para información actualizada.

Recomendaciones

HOMBRES Y MUJERES

- Colonoscopia cada 1–2 años
 - Comenzar a los 30-35 años de edad
 - 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 de cáncer de colon.
- Considere endoscopia superior cada 3-5 años, a partir de los 40 años de edad
- Considere un 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.
- Considere un examen físico cada año, a partir de los 25-30 años de edad.

MUJERES

Hable con su médico acerca de las formas de prevenir el cáncer o cómo detectarlo en forma temprana. Esto puede incluir:

- Medicamentos para disminuir el riesgo de desarrollar 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 ayudarle 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 *PMS2* 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 ayudarle 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 de una mutación en *PMS2* 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 puede ayudarle 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 ayudar 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.