

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.

## Acerca de los Síndromes de Cáncer

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 ciertos tipos de cáncer. Algunas mutaciones pueden transmitirse a través de las familias. Cuando eso sucede, los miembros de la familia que tienen la mutación tienen un *síndrome de cáncer hereditario*.

En cada célula, hay genes que controlan la frecuencia con que la célula hace una copia de ella misma. Uno de estos genes es *RET*. Cuando *RET* tiene una mutación, la célula puede copiarse fuera de control y puede desarrollarse un cáncer. Cuando alguien tiene una mutación en *RET*, adquiere un síndrome de cáncer hereditario llamado neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (NEM2), el cual tiene dos diferentes tipos: NEM2A y NEM2B. También puede contraer carcinoma medular de tiroides familiar (CMTF).

## Síndromes de *RET* y Riesgo de Cáncer

**NEM2A:** Aproximadamente 9 de cada 10 personas con NEM2A desarrollarán cáncer medular de tiroides, generalmente en una edad adulta temprana. También tienen una probabilidad de 5 en 10 de desarrollar un tumor en la glándula suprarrenal (una glándula situada en el abdomen). Los tumores suprarrenales pueden causar presión arterial alta.

Las personas con NEM2A también pueden tener niveles altos de hormona paratiroides o tumores en la zona del cuello (paratiroides) llamados adenomas. Demasiada hormona paratiroides puede causar cansancio, debilidad, dolores en los músculos o huesos, cálculos renales y huesos delgados.

**NEM2B:** Las personas con NEM2B tienen una alta probabilidad de contraer cáncer medular de tiroides. Esto puede suceder cuando son bebés o niños. También tienen una probabilidad de 1 en 2 de desarrollar tumores en las glándulas suprarrenales y en el abdomen.

Las personas con NEM2B pueden ser altas y delgadas, y pueden desarrollar crecimientos no cancerosos (benignos) llamados neuromas en la lengua, labios y párpados antes de cumplir uno o dos años de edad. Algunas personas también tienen tumores benignos en el intestino grueso (*ganglioneuromatosis*), que pueden causar estreñimiento o dolor de estómago.

**CMTF:** Las personas con CMTF tienen un riesgo elevado de contraer cáncer medular de tiroides. El cáncer es encontrado típicamente cuando alcanzan la mediana edad.

Tipo de Cáncer/Tumor	Riesgo con NEM2A
Carcinoma medular de tiroides	9 de cada 10
Feocromocitoma	5 de cada 10
Niveles altos de hormona paratiroides o adenomas	3 de cada 10
Tipo de Cáncer/Tumor	Riesgo con NEM2B
Carcinoma medular de tiroides	10 de cada 10
Feocromocitoma	5 de cada 10
Tipo de Cáncer/Tumor	Riesgo con CMTF
Carcinoma medular de tiroides	8 de cada 10

## Recomendaciones

Para las personas diagnosticadas con un tipo de NEM2, la tiroides debe ser extirpada antes de que desarrolle cáncer. La edad recomendada para la extirpación depende del tipo de NEM2 que tiene la persona:

- NEM2A y CMTF: Antes de los 5 años de edad
- NEM2B: Antes de los 6 meses de edad

También se recomienda llevar a cabo otras pruebas de por vida para la detección de tumores. Estos análisis de sangre y pruebas de imagen pueden detectar el cáncer a tiempo, cuando es más fácil de tratar. Estas pruebas varían según el tipo de mutación en *RET* existente en su familia.

Tipo de Prueba	Frecuencia	Edad Inicial
Análisis de sangre	Una vez al año	Edad de diagnóstico
Valores de la presión arterial	Una vez al año	5 años
Resonancia magnética o TAC abdominal	Cada 3 años	15 años de edad

## NIÑOS Y HERMANOS

Los hermanos y los niños de las personas con una mutación en *RET* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tenerlo también. Se recomienda una prueba genética al nacer para aquellos con un historial familiar de NEM2B. Los niños en familias con NEM2A y CMTF deben hacerse una prueba a los 3 o 4 años de edad.

Es importante determinar qué lado de la familia es portadora de la mutación en *RET* para saber cuáles de los miembros de la familia están en riesgo de tumores. Un asesor genético puede ayudarle 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, por favor llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman: 801-587-9555.**