

Sobre los genes

Los genes están en cada célula de nuestros cuerpos. Los genes están hechos de ADN, que da instrucciones a las células sobre cómo crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una de nuestra madre y otra de nuestro padre. Cuando los genes funcionan correctamente, ayudan a detener el desarrollo de las células cancerígenas. Si una copia de un gen tiene una mutación, no puede funcionar como debería. Esto aumenta el riesgo de ciertos cánceres.

Los genes *SDH* tienen instrucciones para convertir los alimentos en energía y ayudar a corregir errores en el ADN. Los cuatro genes involucrados son *SDHA*, *SDHB*, *SDHC* y *SDHD*. Si hay una mutación en uno de estos genes, puede hacer que las células crezcan y se dividan demasiado. Esto puede conducir a la aparición de tumores llamados *paragangliomas* y *feocromocitomas*. Frecuentemente, estos tumores son benignos (no cancerosos) pero pueden ser cáncer y en algunos casos propagarse. Esta afección se denomina *síndrome de paraganglioma feocromocitoma hereditario*.

Paragangliomas y feocromocitomas

Los *paragangliomas* (PGL) son tumores de crecimiento lento que se desarrollan a lo largo de los nervios o los vasos sanguíneos. Por lo general, se encuentran en la cabeza y el cuello, pero también pueden crecer en el pecho, abdomen y otras partes del cuerpo. Los síntomas de PGL incluyen dificultad para tragar, ronquera, dolor, tos, zumbido en los oídos y pérdida de la audición. Algunos PGL, especialmente los de la cabeza y el cuello, pueden causar problemas al agregar presión a los nervios o los vasos sanguíneos.

Los *feocromocitomas* (FEO) son un tipo de paraganglioma que se presenta en las glándulas suprarrenales, que se encuentran en la parte superior de los riñones. Estos tumores generalmente son benignos, pero a menudo producen sustancias químicas que pueden afectar la presión arterial y causar dolores de cabeza, latidos cardíacos anormales, ansiedad, náuseas y pérdida de peso.

Mutaciones en *SDHA* y riesgo de tumores

Los investigadores no están seguros de cómo las mutaciones en *SDHA* afectan el riesgo de tumores PGL y FEO. Sin embargo, las personas que tienen la mutación son más propensas a desarrollar estos tumores y deben realizarse exámenes de detección con más frecuencia que la población general. Además de los PGL y los FEO, las mutaciones en *SDHA* pueden provocar el síndrome de Carney-Stratakis y los tumores de estroma gastrointestinal (TEGI).

Recomendaciones

Saber si tiene una mutación *SDHA* puede ayudarle a obtener su atención médica.

HOMBRES Y MUJERES

Si sabe que tiene una mutación *SDHA*, es importante detectar los tumores en una etapa temprana. También, antes de cualquier procedimiento, es importante que informe a su médico que usted tiene esta mutación.

Las recomendaciones pueden variar de acuerdo a su edad.

Edades 8-18:

- IRM de todo el cuerpo cada 2-3 años.
- IRM de cuello cada 2-3 años

Adultos:

- PET / TC según lo recomiende su médico

Todas las edades:

- Examen físico cada año con chequeo de presión arterial
- Examen de sangre cada año
- Análisis de sangre antes del embarazo o procedimientos quirúrgicos

Su médico puede recomendar más pruebas de detección dependiendo de su historia personal o familiar.

HIJOS Y HERMANOS

Los hijos y hermanos de personas con una mutación en *SDHA* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tener también la mutación, y deben realizarse exámenes a los 8 años de edad o antes. Si la tienen, desarrollan un mayor riesgo de PGL, FEO y TEGI, y deben seguir el plan de detección anterior. Si no heredan la mutación, no tienen un mayor riesgo y deben seguir las recomendaciones generales de detección de cáncer.

Es importante determinar qué lado de la familia tiene la mutación en *SDHA* para saber qué miembros de la familia tienen riesgo de desarrollar tumores. Un asesor genético puede ayudarlo a saber quiénes de su familia deben ser examinados.

¿Tiene preguntas sobre su riesgo de cáncer?
Nuestros médicos y asesores genéticos pueden
ayudarlo a encontrar el plan de detección de
cáncer que necesita.

**Llame a la Clínica de Evaluación de Cáncer
Familiar del Instituto de Cáncer Huntsman
para obtener más información: 801-587-9555.**