

Acerca de los genes

Los genes están en cada célula de nuestro cuerpo. Los genes están hechos de ADN, que da instrucciones a las células sobre cómo crecer y funcionar juntos. 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 células cancerosas. Si la 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 tumores llamados paragangliomas y feocromocitomas. Estos tumores, a menudo, son benignos (no cancerosos) pero pueden ser cancerosos y propagarse en algunos casos. Esta afección se denomina síndrome de paraganglioma/feocromocitoma hereditario.

Paragangliomas y feocromocitomas

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

Los feocromocitomas (pheos o PCC) son un tipo de paraganglioma que se produce en las glándulas suprarrenales, que se ubican en la parte superior de los riñones. Estos tumores, generalmente, son benignos, pero a menudo producen químicos que pueden afectar la presión arterial y causar dolores de cabeza, latidos cardíacos anormales, ansiedad, náuseas y pérdida de peso.

Mutaciones en *SDHC* y riesgo de tumor

Los investigadores no están seguros de cómo las mutaciones en *SDHC* afectan el riesgo de tumores PGL y PCC. 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. La mayoría de las veces, estos tumores crecen en el área de la cabeza y el cuello, pero también pueden crecer en el abdomen. Además de los PGL y PCC, las mutaciones en *SDHC* pueden conducir al síndrome de Carney-Stratakis y tumores del estroma gastrointestinal (GIST).

Recomendaciones

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

HOMBRES Y MUJERES

Si sabe que tiene una mutación *SDHC*, 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 los hermanos de personas con una mutación en *SDHC* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tener la mutación y deben hacerse la prueba a los 8 años. Si lo tienen, es mayor su riesgo de PGL, PCC y GIST y deben seguir el plan de detección anterior. Si no tienen la mutación, no tienen un mayor riesgo y deben seguir las indicaciones generales de detección de cáncer.

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

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

**Para obtener más información, llame a la Clínica de Evaluación de Cáncer Familiar del Instituto de Cáncer
Huntsman: 801-587-9555**