

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*. Estos tumores a menudo son benignos (no cancerosos) pero pueden ser cáncer y propagarse en algunos casos. Esta afección se denomina *síndrome de paragangliomafeocromocitoma 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 *SDHD* y riesgo de tumores

Una persona cuya madre o padre tiene una mutación en *SDHD* tiene una probabilidad de 1 en 2 de pasar la mutación a cada uno de sus hijos. El gen *SDHD* es diferente a los otros genes *SDH*. Con *SDHD*, una persona tiene un mayor riesgo de tumores **solo si** la mutación proviene de su padre. Si la madre tiene la mutación, el niño aún puede llevar la mutación pero no tener un riesgo más alto de tumores.

Las personas con una mutación en *SDHD* proveniente de su padre tienen un alto riesgo de contraer PGL y FEO, desarrollar tumores a edades más tempranas y tener más de un tumor. Aproximadamente 7 de cada 10 personas tendrá un tumor antes de los 50 años. Los tumores crecen principalmente en la cabeza y el cuello, pero también pueden producirse en el tórax y el abdomen. En raras ocasiones, estos tumores se diseminan o se convierten en cáncer. En promedio, las personas desarrollan estos tumores alrededor de los 35 años.

Recomendaciones

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

HOMBRES Y MUJERES

Si sabe que tiene una mutación *SDHD*, 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 *SDHD* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tenerla, y deben hacerse exámenes a los 8 años de edad o antes. Si tienen la mutación proveniente de su padre, tienen un mayor riesgo de tumores y deben seguir el plan de detección anterior. Si tienen la mutación proveniente de su madre, no necesitan realizarse exámenes de detección de tumores, pero es posible que sus hijos necesiten realizarse otras pruebas. Si no heredaron 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 *SDHD* 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.**