

Acerca de los Genes

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 del 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*.

El gen *TP53* juega un papel importante en controlar cómo las células crecen y se dividen. Cuando el *TP53* no está funcionando adecuadamente, las células pueden crecer fuera de control. Esto puede conducir al cáncer. Una persona que hereda una copia mutada de *TP53* tiene un síndrome de cáncer hereditario llamado síndrome de Li-Fraumeni.

Síndrome de Li Fraumeni

El Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) aumenta el riesgo de contraer muchos tipos de cáncer. Los cánceres relacionados con el SLF ocurren con frecuencia durante la infancia o los primeros años de la edad adulta. Las personas con SLF a menudo contraen más de un tipo de cáncer durante sus vidas. El SLF es muy poco frecuente.

El SLF y Riesgo de Cáncer

Las personas con SLF tienen 1 probabilidad en 2 de contraer cáncer antes de los 30 años. Casi todas las mujeres con SLF (93 en 100) contraen cáncer durante sus vidas. El riesgo vitalicio de contraer cáncer es algo menor para los hombres con SLF (68 en 100).

Las personas con SLF con frecuencia contraen uno o más de estos cánceres:

- Carcinoma de corteza suprarrenal (cáncer en la capa exterior de la glándula suprarrenal)
- Sarcoma de hueso y tejido blando
- Tumores cerebrales
- Cáncer de seno

También pueden contraer estos cánceres:

- Colorrectal
- Leucemia
- Pulmón
- Páncreas
- Cánceres de piel

Recomendaciones

HOMBRES, MUJERES y NIÑOS

Empezando en la infancia o en el momento del diagnóstico: MRI anual del cuerpo completo, MRI cerebral, análisis de sangre y examen físico

Comenzando a los 25 años de edad: Colonoscopia cada 2-5 años

Si un padre o hermano fue diagnosticado con cáncer colorrectal a una edad menor de 25 años, empezar colonoscopia 2-5 años antes de la edad del diagnóstico.

MUJERES

Comenzando a los 20-25 años de edad: Mamografía e IRM de los senos cada año (programadas con 6 meses de diferencia)

La cirugía para extirpar ambos senos puede ser una opción para algunas mujeres que tienen un fuerte historial familiar de cáncer de seno.

HIJOS Y HERMANOS

Los hijos y hermanos de personas con SLF tienen 1 probabilidad en 2 de tener también SLF. Recomendamos las pruebas genéticas y el asesoramiento para los familiares de cualquier edad en situación de riesgo.

Los familiares que no tienen SLF probablemente no tienen un mayor riesgo de contraer cáncer. Ellas deberían seguir las directrices generales para las pruebas de cáncer.

Es importante saber qué lado de la familia es portadora del SLF. Esa información puede ayudarnos a decidir quién está en riesgo de contraer cáncer. Un asesor genético puede ayudarle a hablar del SLF con los miembros de 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.