



CÁNCER DE COLON HEREDITARIO

¿Debe realizarse pruebas genéticas?

Usted o alguien de su familia ha tenido cáncer rectal o de colon. Es normal preguntarse por qué ocurrió. En la mayoría de los casos no existe una explicación clara. Pero, en el caso de algunas personas con cáncer de colon, uno de los genes más importantes no está funcionando de forma normal. Esa pequeña diferencia hace que tenga más probabilidades de desarrollar cáncer.

¿Qué son los genes?

Los genes son las instrucciones que guían el crecimiento y el desarrollo, y que ayudan a controlar cómo funciona su cuerpo. Sus genes se encuentran dentro de cada una de las células de su cuerpo. Todos nacemos con dos copias de cada gen, una heredada de nuestra madre y la otra de nuestro padre.

¿Qué son los genes con riesgo de cáncer?

Existen muchos genes que ayudan a controlar el crecimiento de las células en su cuerpo. Cuando uno de estos genes no funciona correctamente, aumenta la probabilidad de desarrollar cáncer. A veces, a estos genes se les llama *genes con riesgo de cáncer*. Igual que con otros tipos de genes, tenemos dos copias de cada gen con riesgo de cáncer, una de la madre y otra del padre.

¿Cómo causan cáncer los genes con riesgo de cáncer?

En algunas familias existe un cambio (mutación) genético en uno de los genes con riesgo de cáncer, que afecta la forma en la que este gen funciona. Las mutaciones se pueden heredar de la madre o del padre. Cuando un gen con riesgo de cáncer no funciona de manera normal, puede permitir que las células crezcan demasiado, lo cual a veces provoca cáncer. Una mutación en uno de estos genes hace que aumenten las probabilidades de desarrollar cáncer, pero no **causa** cáncer. Es posible que algunas personas que hereden una mutación nunca desarrollen cáncer.

¿El hecho de que haya antecedentes de cáncer en mi familia significa que tengo una mutación?

No necesariamente. Solo entre el 5 y el 10% de los casos de cáncer rectal y de colon están relacionados con mutaciones heredadas en un gen con riesgo de cáncer. La mayoría de los casos de cáncer rectal y de colon son consecuencia de otros factores y no están relacionados con una mutación heredada en uno de estos genes.

¿Podría tener una mutación?

Se han encontrado mutaciones en los genes con riesgo de cáncer en familias en todo el mundo. Existen determinados factores de riesgo que ayudan a identificar a las personas que podrían tener una mutación.

Factores de riesgo del cáncer de colon hereditario

Si usted responde "Sí" a cualquiera de estas afirmaciones, es posible que tenga una mutación en un gen con riesgo de cáncer.

- Tuve cáncer rectal o de colon antes de los 55 años.
- Me analizaron un tumor que sugería la presencia del síndrome de Lynch (un tipo de cáncer de colon hereditario).
- He tenido más de 10 pólipos de colon.
- Tengo 3 o más familiares cercanos con cáncer (incluidos cáncer colorrectal, uterino, de estómago, de ovario y del tracto urinario).
- Tuve cáncer colorrectal Y uno de los siguientes tipos de cáncer: uterino, de estómago, de ovario, del tracto urinario.
- Tengo un familiar con un tipo de cáncer de colon hereditario.

¿Qué sucede si no tengo ningún factor de riesgo?

Las pruebas pueden resultar más útiles para las personas que tienen alto riesgo. Si en sus antecedentes personales o familiares de cáncer no hay ningún factor de riesgo específico, no necesita recibir asesoría genética ni considerar hacerse pruebas genéticas. Sin embargo, aun así debe seguir los consejos de su proveedor de atención médica respecto a las pruebas de detección de cáncer de colon.

PRUEBAS DE DETECCIÓN DE CÁNCER DE COLON

Las pruebas de detección de cáncer de colon normalmente incluyen al menos uno de los siguientes exámenes:

- prueba de sangre oculta en materia fecal (Fecal Occult Blood Test, FOBT) o prueba inmunoquímica fecal (Fecal Immunochemical Test, FIT)
- sigmoidoscopia flexible
- colonoscopia

Las recomendaciones respecto a las pruebas de detección se basan en su historial médico, los antecedentes de cáncer en su familia y su edad. Hable con su proveedor de atención médica sobre cuándo es el momento apropiado para que comience a hacerse pruebas de detección y con qué frecuencia debe repetir las.

¿Qué sucede si tengo uno o más factores de riesgo?

Hable con su proveedor sobre sus inquietudes. Después de revisar sus antecedentes familiares y sus antecedentes personales de salud, su proveedor puede referirlo a un consejera(o) genético. El consejera(o) genético revisará su historia clínica, sus antecedentes de salud y los antecedentes de cáncer en su familia.

Un consejera(o) genético puede ayudar a:

- calcular la probabilidad de desarrollar cáncer con base en sus antecedentes médicos y familiares
- determinar si sus antecedentes sugieren una enfermedad hereditaria de cáncer de colon
- calcular la probabilidad de que usted tenga una mutación en un gen con riesgo de cáncer
- orientarlo para tomar decisiones sobre la prueba de genética y cualquier resultado que reciba

¿Cómo se identifica una mutación?

Hay un análisis de sangre disponible para buscar mutaciones en algunos genes con riesgo de cáncer, pero las pruebas no son para todos. Las pruebas son más útiles cuando sus antecedentes de cáncer personales y familiares muestran un patrón de un riesgo de cáncer hereditario. Su consejera(o) genético le ayudará a determinar si las pruebas son recomendables para su familia o no, y el tipo de prueba adecuada, en caso de requerir alguna.

¿Qué sucede si el resultado de la prueba es positivo?

Un resultado positivo significa que se detectó una mutación en uno de los genes con riesgo de cáncer. Una persona con una mutación tiene muchas más probabilidades de desarrollar cáncer rectal o de colon a lo largo de su vida. También existe un mayor riesgo de desarrollar otros tipos de cáncer en el cuerpo. El riesgo real de desarrollar cáncer depende de cuál gen

CÁNCER DE COLON HEREDITARIO

es el que tiene la mutación. No todas las personas con una mutación genética desarrollan cáncer.

¿Cuáles son algunos de los beneficios y limitaciones de la prueba de genética?

+ Beneficios

Resultados positivos en las pruebas:

- Pueden ayudar a tomar decisiones personales y sobre la atención médica.
- Las pruebas de detección de cáncer pueden comenzar a hacerse a una edad más temprana y con mayor frecuencia.
- Se pueden ofrecer cirugías para reducir el riesgo antes de que se desarrolle el cáncer.
- Los miembros de su familia pueden hacerse las pruebas.

Resultados negativos en las pruebas:

- Pueden ayudarle a saber que no heredó la mutación familiar (cuando ya se sabe de esta mutación).

! Limitantes

Resultados positivos en las pruebas:

- No le indican cuándo o si es que desarrollará cáncer.
- Pueden provocar estrés, especialmente si no se tiene un plan de acción claro para enfrentar los resultados.

Resultados negativos en las pruebas:

- Podrían hacer que sienta que tiene menos riesgo de desarrollar cáncer del que tiene en realidad.
- Podrían hacer que sienta la "culpa del superviviente" si otros miembros de la familia tienen una mutación.

¿Debo realizarme pruebas genéticas?

No todas las familias necesitan pruebas genéticas. Si se le ofrecen pruebas genéticas, es importante analizar qué es lo que estas pruebas implican para usted y su familia antes de comenzar a hacérselas. Las pruebas de los genes con riesgo de cáncer son algo muy personal. Los resultados de las pruebas pueden tener un impacto emocional complejo y, a veces, inesperado. En algunas ocasiones, los resultados implican tomar decisiones médicas difíciles. Debe pensar cuidadosamente en cómo le van a ayudar los resultados de la prueba de genética.