Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen APC

En esta información se explica de qué manera puede afectarle a usted y a su familia el tener una mutación en el gen APC. No aplica para personas que tienen la mutación del gen APC específica llamada I1307K. Para obtener más información sobre esta mutación específica, lea *Información sobre la mutación en el gen APC I1307K* (www.mskcc.org/es/cancer-care/patient-education/about-mutations-apc-i1307k-gene).

En este recurso, la palabra "familia" hace referencia a las personas que se relacionan con usted por sangre. No están relacionados con usted mediante el matrimonio o la adopción. A estos familiares también los llamamos parientes consanguíneos.

El gen *APC* normalmente ayuda a prevenir el cáncer. Una mutación en este gen hace que deje de funcionar como debería.

Es importante entender que tener una mutación en este gen no significa que padecerá cáncer. Significa que tiene un mayor riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer. El tipo de cáncer puede variar entre las personas que tienen mutaciones en este gen, incluso dentro de la misma familia.

¿Cuál es el riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *APC*?

La mayoría de las mutaciones *APC* causan una afección llamada poliposis adenomatosa familiar (FAP). La FAP aumenta su riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer, entre ellos, el cáncer colorrectal (colon y recto).

La poliposis adenomatosa familiar aumenta el riesgo de presentar cientos a

miles de pólipos (crecimientos de tejido) en el colon y el recto. Estos pólipos pueden aumentar el riesgo de cáncer colorrectal.

La FAP también puede aumentar su riesgo de padecer otros tipos de cáncer, pero esto es menos frecuente. Algunos de los tipos de cáncer menos comunes relacionados con FAP pueden ser:

- Cáncer de intestino delgado
- Cáncer de tiroides
- Cáncer cerebral
- Cáncer de páncreas
- Cáncer de la vía biliar
- Hepatoblastoma (un tipo raro de cáncer de hígado) en niños
- Tumores desmoides (tumores no cancerosos en el tejido conectivo) en el abdomen (vientre)

Una mutación *APC* también puede causar crecimientos no cancerosos en los ojos y la piel.

A medida que conozcamos más sobre estas mutaciones, es posible que descubramos que aumentan el riesgo de padecer otros tipos de cáncer. Su asesor genético le dará más información sobre su riesgo de padecer cáncer si tiene una mutación.

Para obtener más información, lea
Cáncer de colon hereditario y poliposis:
www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis

¿Qué puedo hacer con respecto al riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *APC*?

Su asesor genético revisará sus resultados. Luego, le dirá con qué cáncer, o tipos de cáncer, se relaciona la mutación que usted tiene. A medida que investiguemos más sobre estas mutaciones, sabremos qué tan probable es el

riesgo de que padezca otros tipos de cáncer.

Su asesor genético también revisará sus antecedentes personales y familiares de cáncer y le dará recomendaciones sobre las pruebas la detección del cáncer. Es posible que le recomiende que comience a realizarse exámenes de detección del cáncer a una edad más temprana o que se los haga con más frecuencia que la mayoría de las personas. También puede aconsejarle que se realice exámenes de detección especializados para ayudar a detectar el cáncer lo antes posible.

Algunas de estas pruebas de detección del cáncer podrían ser:

- Colonoscopias a una edad más temprana y con más frecuencia que la mayoría de las personas.
- Endoscopia superior (un procedimiento que le permite a su médico ver el interior del estómago e intestino delgado).
- Ultrasonido de la glándula tiroides para detectar cáncer de tiroides.

Si se somete a una cirugía de cáncer de colon o pólipos, es posible que su asesor genético recomiende que se le extirpe tejido de colon adicional para prevenir el cáncer de colon.

Su asesor genético también hablará con usted sobre si existen otras opciones de detección o prevención que puedan ser adecuadas para usted.

¿Qué significa una mutación *APC* para mis parientes consanguíneos?

Si tiene una mutación, sus padres, hermanos e hijos biológicos tienen un 50 % de probabilidad de tener la misma mutación. Los miembros lejanos de su familia también pueden correr el riesgo de tener la misma mutación.

Los hombres y las mujeres tienen las mismas posibilidades de transmitir una mutación en su familia. Solo necesita heredar una mutación de uno de los padres para tener un mayor riesgo de cáncer.

Su asesor genético revisará sus antecedentes familiares y hablará con usted sobre si recomienda exámenes genéticos para sus parientes consanguíneos.

¿Qué sucede si no tengo una mutación?

Si usted no tiene una mutación o si encontramos una variante de significado incierto (VUS), su asesor genético revisará sus antecedentes personales y familiares de cáncer. Hablará con usted sobre las pautas generales de detección del cáncer que debe seguir.

Una variante de significado incierto es una cambio en el gen, pero no se sabe con certeza todavía si esto está relacionado con un riesgo mayor de padecer cáncer. La mayoría de los cambios que aparecen en la variante de significado incierto son normales y no afectan la salud.

Detalles de contacto

Si tiene alguna pregunta o inquietud, hable con su asesor genético del Servicio de Genética Clínica. Puede comunicarse de lunes a viernes, de 9:00 a. m. a 5:00 p. m. al 646-888-4050.

Para obtener más recursos, visite www.mskcc.org/pe y busque en nuestra biblioteca virtual.

Todos los derechos son propiedad y se reservan a favor de Memorial Sloan Kettering Cancer Center