Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen TSC1

En esta información se explica de qué manera puede afectarle a usted y a su familia el tener una mutación en el gen *TSC1*.

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 *TSC1* 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 en *TSC1*?

Si tiene una mutación en el gen *TSC1*, esto significa que tiene una afección llamada complejo de esclerosis tuberosa (CET).

El gen *TSC1* aumenta el riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer y tumores generalmente benignos, entre ellos:

- Tumores cutáneos (como angiofibromas en la cara, placas fibrosas en la frente, fibromas ungueales o placas de Shagreen) e hipopigmentación de la piel (manchas en forma de hoja de fresno).

- Tumores del sistema nervioso central (llamados nódulos subependimarios, túberes corticales o astrocitoma subependimario de células gigantes).
- Tumores de la retina, llamados hamartoma astrocítico de la retina. La retina es la capa de tejido situada detrás del globo ocular que percibe la luz y le ayuda a ver.
- Tumores cardíacos llamados rabdomiomas.
- Tumores en los riñones llamados quistes renales o angiomiolipoma.

Las mutaciones en el gen *TSC1* también pueden aumentar el riesgo de tener otros tipos de cáncer o tumores, aunque esto es menos común. Algunos de los tipos de cáncer y tumores menos comunes relacionados con el gen *TSC1* pueden ser:

- Cáncer de riñón.
- Oncocitoma (tumor renal generalmente benigno).

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.

¿Qué puedo hacer con respecto al riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación del gen *TSC1*?

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:

- Examen ocular con un oftalmólogo (oculista).
- Examen de la piel completo a partir de una edad temprana.
- Evaluación neurológica e imagenología cerebral.
- Pruebas de detección del cáncer de riñón.
- Ecocardiograma (ECG) para comprobar si hay problemas de conducción cardíaca.
- Pruebas de la función pulmonar e imagenología para detectar quistes pulmonares.
- Examen dental para buscar crecimientos de la encía y defectos en el esmalte dental.

Algunas de estas pruebas de detección se realizarán una vez al año. Otras pueden realizarse con más o menos frecuencia. Su asesor genético hablará con usted sobre las recomendaciones de detección y con qué frecuencia debe seguirlas. También hablará con usted sobre si existen otras opciones de detección o prevención que puedan ser adecuadas para usted.

¿Qué significa una mutación del gen *TSC1* 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 significa esto para la planificación familiar?

Si tiene una mutación en el gen *TSC1* y planea tener hijos, existen opciones para prevenir que sus hijos hereden la mutación. Es posible que desee considerar hablar sobre estas opciones con su pareja reproductiva y un asesor genético.

¿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