Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen VHL

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

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 *VHL* 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 del gen *VHL*?

Si tiene una mutación en el gen *VHL*, esto significa que tiene una afección llamada síndrome de von Hippel-Lindau (VHL).

El síndrome de VHL aumenta el riesgo de tener ciertos tipos de cáncer o tumores, entre ellos:

- Hemangioblastomas. Generalmente, son tumores no cancerosos que crecen en el cerebro, la médula espinal o el ojo.
- Tumores neuroendocrinos pancreáticos.
- Cáncer de riñón.
- Quistes de riñón y de páncreas.
- Feocromocitomas. Suelen ser tumores no cancerosos que crecen en la glándula suprarrenal (un pequeño órgano situado encima de cada riñón).
- Tumores del saco endolinfático (ELST). Se trata de tumores que crecen en el oído.
- Tumores reproductivos llamados cistoadenomas. Suelen ser no cancerosos.

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 *VHL*?

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 físico con especial atención a los síntomas neurológicos, los problemas de audición, los problemas

de visión y la presión arterial.

- Análisis de sangre.
- Imagen por resonancia magnética (IRM), exploraciones del cerebro y la columna vertebral.
- Examen oftalmológico especializado.
- Ultrasonido de abdomen (vientre) con resonancia magnética, tomografía computarizada (CT) o ambas.

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 *VHL* 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 del gen *VHL* 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