Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen MUTYH

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

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 *MUTYH* normalmente ayuda a prevenir el cáncer. Una mutación en este gen hace que deje de funcionar como debería. Esto aumenta el riesgo de que padezca ciertos tipos de cáncer. Su riesgo de padecer cáncer depende de si tiene 1 o 2 mutaciones *MUTYH*.

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 mi riesgo de padecer cáncer si tengo 1 mutación *MUTYH* ?

La mayoría de las personas con una mutación *MUTYH* heredan solo una mutación de uno de los padres.

Si tiene 1 mutación en el gen *MUTYH*, es posible que tenga un riesgo ligeramente mayor de padecer cáncer colorrectal (colon y recto). Esto es más probable si tiene antecedentes familiares de cáncer colorrectal.

¿Cuál es mi riesgo de tener cáncer si tengo 2 mutaciones de *MUTYH*?

Una persona puede heredar 2 mutaciones en el gen *MUTYH*, una de cada padre, pero esto es menos frecuente.

Si tiene 2 mutaciones de *MUTYH*, esto significa que tiene una afección llamada poliposis asociada a MUTYH (MAP). Esto aumenta su riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer, entre ellos:

- Cáncer colorrectal y pólipos (crecimientos de tejido) en el colon o recto.
- Cáncer de intestino delgado y pólipos en el intestino.

La MAP 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 MAP pueden ser:

- Cáncer de tiroides
- Cáncer de ovario
- Cáncer de vejiga

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 a mi riesgo de padecer cáncer si tengo 1 o 2 mutaciones *MUTYH*?

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.

Las recomendaciones dependerán de si tiene 1 o 2 mutaciones *MUTYH*. 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).
- Hacerse un análisis de orina (prueba para buscar sangre en la orina).

Si tiene 2 mutaciones *MUTYH* y 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 de *MUTYH* para mis parientes consanguíneos?

Si tiene una mutación en uno de los genes *MUTYH* 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.

Si tiene 2 mutaciones en sus genes MUTYH, sus padres e hijos biológicos

pueden tener 1 o 2 mutaciones MUTYH. Sus hermanos pueden tener 1 o 2 mutaciones MUTYH, o es posible que no hayan heredado ninguna de las mutaciones MUTYH.

Los hombres y las mujeres tienen las mismas posibilidades de transmitir esta mutación en su familia. 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 1 o 2 mutaciones *MUTYH* y planea tener hijos, existen opciones para evitar que sus hijos hereden la mutación. Es posible que desee analizar estas opciones, especialmente si tanto usted como su pareja tienen mutaciones *MUTYH*.

Si ambos tienen mutaciones *MUTYH* lo cual es poco común, existe la posibilidad de que su hijo nazca con 2 mutaciones *MUTYH* y tenga MAP. Para obtener más información sobre los exámenes genéticos y la planificación familiar, hable con su 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