Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen PMS2

En esta información se explica de qué manera puede afectarle a usted y a su familia el tener una mutación en el gen *PMS2*.

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 *PMS2* 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 *PMS2*?

Si tiene una mutación en el gen PMS2, esto significa que tiene una afección llamada síndrome de Lynch.

El síndrome de Lynch aumenta su riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer, entre ellos:

- Cáncer colorrectal (colon y recto)
- Cáncer uterino (del endometrio)

El síndrome de Lynch también puede aumentar su riesgo de padecer otros tipos de cáncer, pero esto es menos frecuente. Entre algunos de los ejemplos de los tipos de cáncer menos comunes relacionados con el síndrome de Lynch se encuentran:

- Cáncer de ovario
- Cáncer de estómago
- Cáncer de intestino delgado
- Cáncer de las vías urinarias
- Cáncer de páncreas
- Cáncer del tracto hepatobiliar (cáncer en las células del hígado, las vías biliares y la vesícula biliar).
- Cáncer cerebral
- Carcinoma sebáceo (cáncer en las glándulas de la piel que producen grasa)

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 *Síndrome de Lynch y examen genético* (www.msk.org/genetics/lynch-syndrome).

Algunas investigaciones sugieren que las personas que tienen la mutación del gen *MSH6* podrían presentar, en general, bajas probabilidades de padecer cancer en comparación con las personas que tienen mutaciones en uno de los genes del síndrome de Lynch (como por ejemplo *MLH1*, *MSH2* y *EPCAM*). Es importante que esté en contacto con su asesor genético y con su equipo de cuidado, ya que la información sobre estos riesgos podría cambiar con el curso del tiempo.

¿Qué puedo hacer con respecto al riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *PMS2*?

Su asesor genético revisará sus resultados. Luego, le dirá con qué cáncer se relaciona la mutación que usted tiene.

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).
- Análisis de orina (prueba para buscar sangre en la orina).

Su asesor genético también puede hablar con usted sobre la posibilidad de someterse a una cirugía para tratar de evitar que tenga cáncer, como:

- Cirugía para extirpar el útero y prevenir el cáncer de endometrio.
- Cirugía para extirpar los ovarios y prevenir el cáncer de ovario.

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.

Si decide someterse a una cirugía, hable con su asesor genético sobre cuál sería el momento adecuado para hacerlo. La cirugía para extirpar el útero o los ovarios afecta la fertilidad (capacidad para tener hijos biológicos). Si planea tener hijos biológicos, su asesor genético puede hablar con usted sobre las opciones que tiene.

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 *PMS2* 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 *PMS2* y planea tener hijos, existen opciones para prevenir que sus hijos hereden la mutación. Es posible que quiera considerar hablar sobre estas opciones, especialmente si tanto usted como su pareja tienen una mutación *PMS2*.

Si ambos tienen una mutación en el gen *PMS2*, existe la posibilidad de que su hijo nazca con una afección poco frecuente pero grave llamada síndrome de deficiencia de reparación de desajuste constitutivo (CMMRD). El síndrome CMMRD causa un mayor riesgo de cáncer infantil. Si ya tiene hijos, es poco probable que tengan CMMRD, ya que esto generalmente se diagnostica a una edad temprana. 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