



EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen *POLD1*

En esta información se explica de qué manera puede afectarle a usted y a su familia el tener una mutación en el gen *POLD1*.

En este recurso, la palabra “familia” hace referencia a los integrantes de la familia que se relacionan con usted por sangre. No están relacionados con usted mediante el matrimonio o la adopción.

El gen *POLD1* 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.

¿Cuál es el riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *POLD1*?

Si tiene esta mutación en el gen *POLD1* esto significa que tiene una afección llamada síndrome de poliposis asociada a la corrección de lectura de la polimerasa (PPAP). El síndrome de PPAP aumenta su riesgo de tener pólipos (crecimientos de tejido) en el colon y recto. Estos pólipos pueden aumentar el riesgo de cáncer colorrectal (colon y recto).

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 *POLD1*?

Si tiene una mutación, su asesor genético revisará sus resultados y sus antecedentes personales y familiares de cáncer y le dará recomendaciones sobre las pruebas la detección del cáncer.

Es posible que le recomienden que comience a realizarse exámenes de detección del cáncer a una edad más temprana, que se los haga con más frecuencia que la mayoría de las personas o que se realice exámenes de detección especializados para ayudar a detectar el cáncer lo antes posible.

Por ejemplo, pueden recomendarle que se haga colonoscopias a una edad más temprana y con más frecuencia que la mayoría de las personas.

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

¿Qué sucede si no tengo una mutación *POLD1*?

Si no tiene una mutación, su asesor genético revisará sus antecedentes personales y familiares, y hablará con usted sobre las pautas generales de detección del cáncer que debe seguir.

¿Qué significa una mutación *POLD1* para mis parientes consanguíneos?

Si tiene una mutación, sus padres, hermanos e hijos biológicos tienen un 50 % de probabilidad de tener la misma mutación. Esto significa que existe la misma posibilidad de que tengan o no la 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.

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. llamando al 646-888-4050.

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

About Mutations in the POLD1 Gene - Last updated on September 27, 2021

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