



EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

# Información sobre las mutaciones en el gen *SMAD4*

En esta información se explica de qué manera puede afectarle a usted y a su familia el tener una mutación en el gen *SMAD4*.

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 *SMAD4* 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 *SMAD4*?

Si tiene una mutación en el gen *SMAD4* esto significa que tiene una afección llamada síndrome de poliposis juvenil (JPS). El síndrome de poliposis juvenil aumenta su riesgo de tener pólipos (crecimientos de tejido) en el colon o recto. Estos pólipos pueden aumentar el riesgo de cáncer colorrectal (colon y recto). El síndrome de poliposis juvenil también aumenta su riesgo de

padecer otros tipos de cáncer, como el cáncer de estómago. El síndrome de poliposis juvenil puede aumentar su riesgo de padecer cáncer de intestino delgado y de páncreas, pero es menos frecuente.

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](http://www.mskcc.org/genetics/colon-cancer-polyposis)

## **¿Qué puedo hacer con respecto al riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *SMAD4*?**

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 de 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.

Algunas de estas pruebas de detección del cáncer podrían ser:

- Hacerse colonoscopias a una edad más temprana y con más frecuencia que la mayoría de las personas.
- Hacerse una endoscopia superior (un procedimiento en el que su médico puede ver el interior de su estómago e intestino delgado).

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.

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 *SMAD4*?**

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 *SMAD4* 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](http://www.mskcc.org/pe) y busca en nuestra biblioteca virtual.

---

About Mutations in the SMAD4 Gene - Last updated on September 27, 2021

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