Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información acerca del análisis de genes múltiples para paragangliomas y feocromocitomas hereditarios

En esta información se explica el análisis de genes múltiples para paragangliomas y feocromocitomas hereditarios. También se explica cómo sus resultados pueden afectarles a usted y a su familia.

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.

Este análisis de genes múltiples se realiza para verificar su ADN en busca de mutaciones genéticas relacionadas con paragangliomas hereditarios (tumores raros que se forman en los nervios de la cabeza y el cuello) y feocromocitomas (tumores raros que se forman en las glándulas suprarrenales). Normalmente, estos genes ayudan a

prevenir el cáncer. Una mutación en estos genes hace que dejen de funcionar como deberían. Esto aumenta el riesgo de que padezca ciertos tipos de cáncer.

Para obtener más información, lea *Preguntas frecuentes sobre el cáncer hereditario* - www.mskcc.org/genetics/faqs-hereditary-cancer

¿Qué es un análisis de genes múltiples?

Podemos analizar las mutaciones de un gen a la vez o de varios genes al mismo tiempo. Un análisis de genes múltiples consiste en analizar varios genes a la vez usando la misma muestra de saliva o sangre.Al analizar varios genes a la vez, es posible encontrar una causa hereditaria de cáncer más rápidamente.

¿Qué pasa si tengo una mutación?

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:

- Tomografía computarizada (TC) o imágenes por resonancia magnética (IRM).
- Visitar a un dermatólogo (médico especialista en piel) para que le revisen la piel en busca de signos de cáncer.
- Análisis de sangre especializados.

Según las mutaciones genéticas que tenga, su asesor genético también puede hablar con usted sobre la posibilidad de someterse a una cirugía para tratar de evitar que se desarrolle el cáncer. Por ejemplo, le puede recomendar:

- Cirugía para extirpar la tiroides y prevenir el cáncer de tiroides.
- Cirugía para extirpar el útero y prevenir el cáncer de útero.

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 afecta la fertilidad (capacidad de tener hijos biológicos). Si planea tener hijos biológicos, su asesor genético puede hablar con usted sobre las opciones que tiene.

¿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.

¿Qué significa una mutación genética para mis parientes consanguíneos?

La mayoría de las mutaciones que analizamos se transmiten en un patrón dominante. Esto significa que solo necesita heredar la mutación de uno de los padres para tener un mayor riesgo de cáncer. Los hombres y las

mujeres tienen las mismas posibilidades de transmitir una mutación en su familia.

Si usted tiene una mutación en uno de estos genes, es posible que otros parientes consanguíneos también la tengan. Hay un 50 % de probabilidades de que sus padres, hermanos e hijos biológicos también tengan la misma mutación.

Los miembros lejanos de su familia también pueden correr el riesgo de tener la misma mutación. Puede ser útil compartir esta información con ellos. Los miembros lejanos de su familia son, entre otros, tíos, sobrinos y primos.

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. 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