

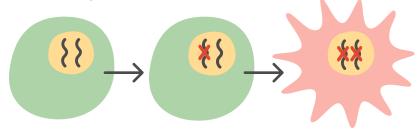
Guía para el paciente sobre el cáncer colorrectal hereditario

Entendiendo los riesgos del cáncer hereditario



¿Qué causa el cáncer?

- **Los genes** son los manuales de instrucciones que le dicen a nuestros cuerpos cómo crecer y funcionar.
- Ciertos genes, a veces llamados genes de susceptibilidad al cáncer, ayudan a proteger contra el desarrollo del cáncer en partes específicas del cuerpo. El cáncer ocurre cuando múltiples mutaciones dañinas se acumulan en estos genes y les impiden hacer su trabajo correctamente.



Una célula que adquiere múltiples mutaciones dañinas en los genes de susceptibilidad al cáncer puede convertirse en un tumor, que eventualmente puede conducir al cáncer.

¿Qué es el cáncer esporádico?

La mayoría de los casos de cáncer son esporádicos, es decir, son causados por mutaciones genéticas adquiridas que ocurren solo por casualidad.

- Estas mutaciones adquiridas no se pueden transmitir a los hijos.
- Ciertos factores ambientales y de estilo de vida pueden aumentar el riesgo de cáncer esporádico, como el humo del tabaco y los rayos UV.
- Los signos de cáncer esporádico incluyen una historia personal o familiar de:
 - Cáncer diagnosticado más tarde en la vida (por ejemplo, después de los 50 años)
 - Ausencia de una historia familiar de cáncer o una historia familiar de unos pocos cánceres comunes diagnosticados más tarde en la vida

¿Qué es el cáncer hereditario?

Con menos frecuencia, el cáncer es causado por un síndrome de cáncer hereditario, o **una mutación genética heredada** que aumenta el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer a lo largo de la vida.

- Cuando una persona tiene un riesgo genético hereditario, sus padres, hermanos e hijos tienen cada uno un 50% de probabilidades de heredar este riesgo.
- El **asesoramiento y las pruebas genéticas** pueden identificar un síndrome de cáncer hereditario en una familia. Esto puede informar los exámenes de detección de cáncer y las prácticas preventivas para toda la familia y salvar vidas.
- Los signos de un síndrome de cáncer hereditario incluyen una historia personal o familiar de:
 - · Cáncer diagnosticado a los 50 años o antes
 - Múltiples tipos de cáncer en un individuo
 - · Varios familiares con el mismo tipo de cáncer
 - Tipos raros de cáncer (como cáncer de ovario, cáncer de páncreas o cáncer de próstata que se extiende a otras partes del cuerpo)

Signos de un riesgo de cáncer hereditario en una familia:



Individuos que han desarrollado cáncer a una **edad joven**



Individuos con un tipo **raro** de cáncer



Individuos que han desarrollado **varios** cáncere

Entendiendo el cáncer colorrectal hereditario



¿Cuándo tiene el cáncer colorrectal una causa hereditaria?

- El cáncer colorrectal afecta aproximadamente a 1 de cada 25 personas.
- En la mayoría de los casos, el cáncer colorrectal no es hereditario, sino que se debe a una combinación de factores incluyendo la casualidad, edad, factores ambientales, ciertas condiciones médicas y más.
- En un **5-10%** de las veces, el cáncer colorrectal es causado por un síndrome de cáncer hereditario.

Signos de cáncer colorrectal hereditario en una familia:

- · Cáncer colorrectal diagnosticado antes de los 50 años
- Numerosos pólipos colorrectales con características específicas (≥10 pólipos "adenomatosos", ≥5 pólipos "serrados" o ≥2 pólipos "hamartomatosos").
- Cáncer colorrectal y:
 - Cáncer de útero
- Cáncer de estómago
- · Cáncer de ovario
- Cáncer de páncreas
- Cáncer de próstata
- Cáncer de vejiga, pelvis renal y/o uréter
- Cáncer de intestino delgado
- Otros tipos de cáncer
- Si reconoce estos signos en usted o en su familia, se recomienda el asesoramiento genético para ayudar a determinar si puede haber un riesgo de cáncer hereditario en su familia.

Si se sospecha un síndrome de cáncer hereditario, las pruebas genéticas pueden informar las prácticas de detección de toda la familia y **salvar vidas**.

¿Qué causa el cáncer colorrectal hereditario?

- El cáncer colorrectal puede ser causado por una serie de síndromes hereditarios diferentes, pero la causa más común es el **síndrome de Lynch**.
- El síndrome de Lynch es causado por mutaciones hereditarias en los genes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* y *EPCAM*.
- El síndrome de Lynch aumenta el riesgo de desarrollar cáncer colorrectal, de útero, ovario, próstata y, con menos frecuencia, otros tipos de cáncer (intestino delgado, estómago, páncreas, vejiga, pelvis renal y/o uréter, vías biliares y cáncer cerebral).



- La identificación del síndrome de Lynch a través de pruebas genéticas puede permitir los exámenes de detección del cáncer temprano, su diagnóstico temprano y un tratamiento más eficaz en caso de que se desarrolle. Los riesgos exactos de cáncer y las directrices de detección dependen del gen afectado, y las recomendaciones para el monitoreo de esos riesgos pueden incluir:
 - Colonoscopias más tempranas y frecuentes
 - Endoscopias tempranas
 - Consideración de cirugía para remover el útero y/o los ovarios
 - Exámenes de detección de cáncer específico a la historia familiar

 $3 \hspace{1.5cm} 4$

Visitando con un consejero genético



¿Qué puedo esperar?

- Un consejero genético le hará preguntas sobre su historia personal y familiar y determinará si se sospecha un síndrome de cáncer hereditario.
- Si está indicado, el consejero genético le ofrecerá las mejores opciones de pruebas genéticas para sus circunstancias específicas.
- El consejero genético hablará con usted sobre los beneficios y limitaciones potenciales de las pruebas genéticas, incluyendo:

Beneficios potenciales

- Los resultados pueden guiar los exámenes de detección de cáncer y las prácticas preventivas.
- Los resultados pueden afectar las recomendaciones para el tratamiento del cáncer.
- Los resultados pueden informar el riesgo de cáncer en otros miembros de la familia.

Limitaciones potenciales

- No hay garantía de que las pruebas genéticas identifiquen una causa hereditaria de cáncer en una familia, incluso si existe una.
- Las pruebas genéticas pueden identificar mutaciones genéticas que no se entienden bien.
- Los resultados de las pruebas genéticas pueden ser utilizados por las compañías de seguros de vida, de dependencia y de discapacidad al tomar decisiones sobre las pólizas (pero NO por las compañías de seguros médicos).

¿Cómo puedo programar una cita?

 Su proveedor puede referirlo a un consejero genético certificado de Genetic Support Foundation enviando por fax la historia clínica pertinente y la información del seguro médico al 844-813-3892.



 También puede programar usted mismo una cita segura por vídeo visitando geneticsupportfoundation.org/ appointments.

¿Tiene preguntas?

Hable con un consejero genético certificado llamando al:



5