



### Lo que usted debe saber sobre el síndrome de Li-Fraumeni

El síndrome de Li-Fraumeni o LFS, por sus siglas en inglés, es una enfermedad raramente observada causada por mutaciones del gen *TP53*. Las personas que padecen del síndrome de Li-Fraumeni corren un mayor riesgo de desarrollar cánceres múltiples, especialmente sarcomas, cáncer de cerebro, cáncer de seno y leucemia. La definición clásica de este síndrome es una persona con sarcoma diagnosticado antes de los 45 años y un familiar de primer grado (es decir, un hermano, padre o hijo) con cualquier tipo de cáncer diagnosticado antes de los 45 años y un familiar de primer o segundo grado (es decir, un tío, abuelo, sobrino) con cualquier tipo de cáncer diagnosticado antes de los 45 años o sarcoma a cualquier edad. La persona podría presentar este síndrome aun cuando no cumplan con esta definición.

#### El riesgo de presentar cánceres relacionados con el LFS

Las personas que padecen del síndrome de Li-Fraumeni tienen una probabilidad del 85 a un 90% de desarrollar cáncer mientras viva. El paciente con LFS que ha tenido cáncer tiene una probabilidad del 15% de desarrollar un segundo cáncer, un 4% de probabilidad de desarrollar un tercer cáncer y un 2% de probabilidad de desarrollar cuatro cánceres. El riesgo de desarrollar cáncer antes de los 40 años es del 50%.

# Los riesgos que corren los familiares del paciente

El síndrome LFS se hereda de forma autosómica dominante. Esto significa que los hijos, hermanos y padres de la persona con LFS tienen un 50% de probabilidades de presentar una mutación. La persona que hereda una mutación del gen *TP53* puede desarrollar un cáncer, más de un cáncer o ninguno mientras viva.

## Controlando los factores de riesgo

#### Riesgo de contraer cáncer de seno:

- Los exámenes clínicos de seno deben realizarse de cada 6 a 12 meses, comenzando a los 20 o 25 años de edad
- Las mamografías anuales y exámenes con imágenes de resonancia magnética o MRI de seno, comenzando a los 20 o 25 años (o antes dependiendo del historial familiar del paciente)
- Una opción es la mastectomía para evitar que se produzca un cáncer de seno

#### Otros riesgos de contraer cáncer:

- Examen médico completo realizado cada 12 meses, incluyendo la realización de exámenes dermatológicos y neurológicos
- Colonoscopía de cada 2 a 5 años, comenzando a la edad de 25 años
- Exámenes adicionales y específicos para ciertos órganos, dependiendo del historial familiar del paciente
- Considere la oportunidad de participar en estudios clínicos que estén investigando otros métodos para examinar el cáncer
- Debe informárseles a los pediatras sobre los riesgos de que los niños contraigan cánceres

Las personas que padecen el Síndrome de Li-Fraumeni o LFS deben prestarle más atención a los síntomas y enfermedades persistentes, particularmente a los dolores de cabeza, dolores de huesos o malestar abdominal y programar exámenes de diagnóstico de inmediato.

Las personas que padecen el Síndrome de Li-Fraumeni o LFS deben evitar además o reducir su exposición a radiación (incluyendo la exposición a rayos solares, camas de bronceado y terapia de radiación), ya que la exposición a la radiación podría causar cáncer en las personas que presentan mutaciones del gen *TP*53.