

Mutaciones en el gen *FH*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *FH*

Las personas con una mutación en el gen *FH* tienen una condición llamada síndrome de leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales (HLRCC, por sus siglas en inglés). El HLRCC produce leiomiomas (tumores benignos) en la piel y en el útero (también conocidos como fibromas uterinos) y conlleva un mayor riesgo de cáncer de riñón.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *FH*

- **Leiomiomas cutáneos:** La mayoría (76 %) de las personas con HLRCC tienen uno o varios leiomiomas cutáneos. Los leiomiomas son como protuberancias o zonas elevadas en la piel, del mismo color de la piel o un poco más oscuras.
- **Fibromas uterinos:** Casi todas las mujeres con HLRCC tienen fibromas uterinos. Por lo general, estos fibromas son más grandes, más numerosos y aparecen a una edad más temprana en comparación con los fibromas uterinos en la población general (es decir, los que no se producen por HLRCC).
- **Cáncer de riñón:** Las personas con una mutación en el gen *FH* tienen un riesgo estimado de padecer cáncer de riñón del 15 %. En las personas que tienen HLRCC, la mayoría de los tumores renales se clasifican como carcinoma renal papilar tipo 2. Los tipos de cáncer de riñón asociados al HLRCC suelen ser agresivos.
- **Feocromocitoma (PCC, por sus siglas en inglés)/paraganglioma (PLG, por sus siglas en inglés):** Se ha indicado que, con muy poca frecuencia, las mutaciones en el gen *FH* pueden estar asociadas al PCC (un tumor de las glándulas suprarrenales, que están en la parte superior de cada riñón) o al PLG (un tumor que comienza en las células nerviosas del sistema neuroendocrino) y al PCC pediátrico.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *FH* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en el gen *FH* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *FH* pueden o no tener cáncer de riñón o leiomiomas en la piel o en el útero. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *FH* y transmitírsela a sus hijos. Al heredar dos mutaciones en el gen *FH* (una de cada progenitor), se produce un síndrome diferente llamado deficiencia de fumarato hidratasa (deficiencia de FH).

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Actualmente, no hay un consenso sobre los controles que deben hacerse las personas que tienen HLRCC. Sin embargo, varios grupos han propuesto directrices de control, como la American Association for Cancer Research (Asociación Americana para la Investigación del Cáncer) y la HLRCC Family Alliance (Alianza Familiar para el HLRCC).

- **Leiomiomas cutáneos:** Se puede hacer un examen de toda la piel cada año para evaluar el grado de la enfermedad y los cambios cancerosos.
- **Fibromas uterinos:** Se puede hacer un examen ginecológico anual a partir de los 20 años (o antes si hay síntomas) para evaluar la gravedad de los fibromas uterinos y los cambios cancerosos. Se pueden hacer ecografías pélvicas, según sea necesario. Se puede considerar la posibilidad de hacer una miomectomía (extirpación de fibromas) o una histerectomía (extirpación del útero) si hay fibromas sintomáticos.
- **Cáncer de riñón:** Se pueden hacer resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) de abdomen con protocolo renal cada año a partir de los 8 años. Se puede hacer una tomografía computarizada (CT, por sus siglas en inglés) o una ecografía iniciales. La ecografía por sí sola nunca es suficiente en el caso de los tumores frecuentes que se observan en el HLRCC.
- **PCC/PGL:** Se puede considerar la posibilidad de hacer análisis de detección bioquímicos (de sangre y de orina) y estudios por imágenes (CT, MRI).

Última actualización: 1/9/2020