

Leucemia hereditaria

Lo que debe saber sobre la leucemia hereditaria

A la fecha, hay más de 20 genes cancerígenos asociados a la leucemia hereditaria. Las personas con una mutación en uno de esos genes tienen un mayor riesgo de por vida de padecer leucemia y, posiblemente, otros tipos de cáncer. Estos tipos de cáncer pueden aparecer en la primera infancia o en la edad adulta avanzada.

Riesgos de cáncer asociados a la leucemia hereditaria

Actualmente, hay poca información sobre los riesgos de cáncer que tienen de por vida las personas con una mutación específica en los genes asociados a la leucemia hereditaria. Aunque estos genes conllevan un mayor riesgo de leucemia, las mutaciones en algunos de ellos también están asociadas a un mayor riesgo de otros tipos de cáncer. Las personas pueden padecer distintos tipos de cáncer a cualquier edad, aunque tengan la misma mutación de genes. Los riesgos específicos dependen del gen específico involucrado.

Riesgos para los familiares

Algunas condiciones hereditarias que pueden aumentar el riesgo de tener leucemia se deben a los genes que se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar asociada a la leucemia hereditaria y transmitírsela a sus hijos.

Otras condiciones hereditarias que aumentan el riesgo de tener leucemia se deben a los genes que se heredan de manera autosómica recesiva. Esto significa que una persona debe heredar dos mutaciones, una en cada copia del gen, para tener un mayor riesgo de padecer leucemia y, posiblemente, otros tipos de cáncer. En ese caso, tanto el padre como la madre tienen una sola mutación y ambos le transmiten esa mutación a su hijo. Los hermanos de una persona con una condición autosómica recesiva tienen un 25 % de probabilidad (1 de cada 4) de haber heredado también ambas mutaciones. Los padres de una persona con una condición autosómica recesiva se llaman “portadores” de la condición; esto significa que cada uno de los padres tiene una copia de la mutación. Los portadores pueden o no tener riesgo de padecer cáncer, según cuál sea el gen mutado.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Actualmente, no hay directrices formales de control para las personas con predisposición hereditaria a la leucemia. Estas recomendaciones se basan en las opiniones de expertos.

En el momento del diagnóstico genético

- Se puede considerar la posibilidad de hacer una consulta con un experto en un centro especializado.
- Se puede hacer un examen físico en busca de signos de leucemia o linfoma y hallazgos específicos del síndrome.
- Se puede hacer un hemograma completo (CBC, por sus siglas en inglés).
- Se puede hacer una evaluación inicial de la médula ósea, que incluya aspirado y biopsia, para descartar posibles trastornos sanguíneos o cáncer. Algunos trastornos con predisposición a la leucemia están asociados a anomalías iniciales que no están vinculadas con una leucemia inminente.
- La tipificación del antígeno leucocitario humano (HLA, por sus siglas en inglés) es útil para identificar posibles donantes en la familia.

En las consultas de seguimiento

- Se recomienda actualizar la información de los antecedentes personales y familiares.
- Se puede hacer un examen físico anual en busca de signos de leucemia o linfoma y hallazgos específicos del síndrome. Las consultas pueden ser más frecuentes (cada 3 a 6 meses) en el caso de los pacientes que tengan un alto riesgo de síndrome mielodisplásico (MDS, por sus siglas en inglés) o leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés).
- Los pacientes con valores sanguíneos normales o citopenia estable (con algunas excepciones) pueden hacerse un hemograma completo (CBC) al menos una vez al año. Para las personas de alto riesgo, la American Association for Cancer Research (Asociación Americana para la Investigación del Cáncer o AACR, por sus siglas en inglés) recomienda hacer un CBC cada 3 o 4 meses.
- Se puede hacer una evaluación clínica anual de la médula ósea, que incluya aspirado y biopsia, en el caso de las personas que tienen un mayor riesgo de MDS/AML. En el caso de las personas con bajo riesgo de MDS/AML, la frecuencia de la evaluación de la médula ósea debe analizarse con un especialista.
- Se puede considerar la tipificación del antígeno leucocitario humano (HLA) y la derivación a un centro especializado.

Última actualización: 1/9/2020