

Síndrome de Lynch: mutaciones en el gen *EPCAM*

Lo que debe saber sobre el síndrome de Lynch (mutaciones en el gen *EPCAM*)

El síndrome de Lynch es la causa más frecuente de cáncer de colon hereditario y representa entre el 2 % y el 4 % de la cantidad total de tipos de cáncer de colon. A menudo, en las familias con síndrome de Lynch, hay varios familiares a los que les diagnostican cáncer de colon, de útero u otros tipos de cáncer antes de los 50 años. El síndrome de Lynch se produce por mutaciones en uno de cinco genes, y los riesgos específicos de cáncer y las recomendaciones de tratamiento dependen de ese gen.

Riesgos de cáncer asociados al síndrome de Lynch (mutaciones en el gen *EPCAM*)

Tipo de cáncer	Riesgos de cáncer en personas con una mutación en el gen <i>EPCAM</i>	Riesgos de cáncer de por vida en la población general
Colorrectal	43 %-52 %	4.5 %
De útero/endometrio	21 %-57 %	2.7 %
De ovarios	10 %-38 %	1.3 %
Gástrico	0.2 %-16 %	<1 %
De intestino delgado	1 %-10 %	<1 %
Urotelial	2 %-18 %	<1 %
De vejiga	4 %-17 %	2 %
De próstata	30 %-32 %	11.6 %
De mama	12 %	13 %
De páncreas	No se sabe con exactitud	1.5 %
De cerebro/sistema nervioso central (CNS, por sus siglas en inglés)	No se sabe con exactitud	<1 %

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *EPCAM* 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 *EPCAM* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *EPCAM* pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *EPCAM* y transmitírsela a sus hijos.

Cuando una persona hereda dos mutaciones en el gen *EPCAM* (una de cada progenitor), se produce un síndrome llamado enteropatía congénita en penacho (CTE, por sus siglas en inglés). La CTE es un trastorno diarreico crónico poco frecuente que se produce en la primera infancia.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

La National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés) (v3.2019) da estas recomendaciones de control:

Cáncer de colon: Se puede hacer una colonoscopia cada 1 o 2 años a partir de los 20 a 25 años o entre 2 y 5 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de colon en la familia, lo que ocurra primero. Si se detecta cáncer de colon, se debe considerar la extirpación parcial o completa del colon.

Cáncer de útero/ovario

- Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas de detección mediante biopsias de endometrio cada 1 o 2 años y ecografías transvaginales.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer análisis de CA-125 (antígeno del cáncer) y ecografías transvaginales (estas pruebas tienen una capacidad limitada de detección temprana de cáncer de ovario).
- Se puede considerar la extirpación de los ovarios y del útero después de la edad fértil.

Cáncer gástrico/de intestino delgado: Se puede hacer una endoscopia superior cada 3 a 5 años a partir de los 40 años en personas con antecedentes familiares de cáncer gástrico o de intestino delgado, o que sean de países con una alta incidencia de cáncer gástrico.

Cáncer urotelial/de vejiga: Se pueden hacer análisis de orina anuales a partir de los 30 a 35 años.

Cáncer de próstata: Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas de detección según los factores de riesgo personales y los antecedentes familiares.

Cáncer de mama: Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas de detección según los factores personales de riesgo y los antecedentes familiares.

Cáncer de páncreas: Se puede hacer una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de abdomen, una colangiopancreatografía por resonancia magnética (MRCP, por sus siglas en inglés) o una ecografía endoscópica superior (EUS, por sus siglas en inglés) cada año a partir de los 50 años o 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de páncreas en la familia (en familiares de primer o segundo grado).

Cáncer de cerebro/CNS: Se pueden hacer exámenes físicos o neurológicos anuales a partir de los 25 a 30 años.

Última actualización: 1/9/2020