

Síndrome de Lynch: mutaciones en el gen *MSH2*

Lo que debe saber sobre el síndrome de Lynch (mutaciones en el gen *MSH2*)

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 *MSH2*)

Los hombres y las mujeres con una mutación en el gen *MSH2* tienen un riesgo de entre el 43 % y el 52 % de padecer cáncer colorrectal durante su vida. Las mujeres tienen un riesgo de entre el 21 % y el 57 % de padecer cáncer de útero, y un riesgo de entre el 10 % y el 38 % de padecer cáncer de ovario. Los hombres tienen un riesgo de entre el 30 % y el 32 % de padecer cáncer de próstata. Los hombres y las mujeres con una mutación en el gen *MSH2* también tienen un mayor riesgo de padecer otros tipos de cáncer, como cáncer de estómago (entre el 0.2 % y el 16 %), cáncer de vejiga (entre el 4 % y el 17 %), cáncer urotelial (entre el 2 % y el 18 %) y cáncer de intestino delgado (entre el 1 % y el 10 %). Estos tipos de cáncer suelen aparecer a temprana edad.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *MSH2* 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 *MSH2* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *MSH2* pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *MSH2* y transmitírsela a sus hijos.

Al heredar dos mutaciones en el gen *MSH2* (una de cada progenitor), se produce un síndrome llamado deficiencia general en la reparación de errores de emparejamiento (CMMRD, por sus siglas en inglés). La CMMRD está asociada a un mayor riesgo de cáncer de colon, linfoma, tumores cerebrales y manchas color café con leche en la 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.

Otros tipos de cáncer

- Se pueden hacer exámenes físicos o neurológicos anuales a partir de los 25 a 30 años.
- Se pueden hacer análisis de orina anuales a partir de los 30 a 35 años.
- Se puede hacer una endoscopia superior cada 3 a 5 años a partir de los 40 años.
- Se puede hacer una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de abdomen o una endoscopia superior 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).
- Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas de detección de cáncer de próstata según los factores de riesgo personales y los antecedentes familiares.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer otras pruebas de detección según los factores de riesgo personales y los antecedentes familiares.

Última actualización: 1/3/2019