

Mutaciones en el gen *MSH3*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *MSH3*

Las personas que heredan dos mutaciones en el gen *MSH3*, una de cada progenitor (es decir, mutaciones bialélicas), tienen una condición llamada poliposis asociada al gen *MSH3*. Esto significa que corren riesgo de tener una gran cantidad de pólipos intestinales y colorrectales, que pueden volverse cancerosos si no se tratan. Las personas que tienen una mutación en el gen *MSH3* (es decir, mutaciones monoalélicas o heterocigóticas) NO tienen poliposis asociada al gen *MSH3* y se los llama “portadores”. No se sabe si los portadores presentan características de poliposis asociadas al gen *MSH3*, pero podrían tener hijos que se vean afectados.

Riesgos de cáncer asociados a mutaciones bialélicas (dos) en el gen *MSH3*

- Se cree que las personas con mutaciones en el gen *MSH3* tienen un mayor riesgo de padecer pólipos adenomatosos en el intestino delgado y en el colon, cáncer colorrectal y cáncer de estómago. Se desconocen los riesgos específicos de estos tipos de cáncer que tienen de por vida dichas personas, pero se cree que son mayores que los de la población general.
- Las personas con mutaciones en el gen *MSH3* también tienen un mayor riesgo de padecer tumores cerebrales, aunque la información sobre esa asociación es limitada.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *MSH3* se heredan de manera autosómica recesiva. Esto significa que una persona debe tener dos mutaciones en el gen *MSH3* (una mutación heredada de cada progenitor) para tener un mayor riesgo de tener pólipos en el colon, cáncer colorrectal y otros tipos de cáncer. Las personas que tienen solo una mutación en el gen *MSH3* se llaman “portadores” y no parecen tener un mayor riesgo de tener pólipos o cáncer en comparación con la población general. No se sabe cuántas personas son portadoras de la mutación en el gen *MSH3* en la población general, pero se cree que el porcentaje es bajo (menos del 1 %). Si ambas personas en una pareja tienen una mutación en el gen *MSH3*, sus hijos tendrán un 25 % de probabilidad (1 de cada 4) de heredar dos mutaciones en *MSH3* y un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de heredar una mutación en *MSH3*.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Las recomendaciones para tratar estos riesgos suelen incluir:

- Hacerse una colonoscopia cada 2 o 3 años a partir de los 25 a 30 años (o cada 1 a 2 años si se detectan pólipos).
- Considerar la posibilidad de someterse a una cirugía para extirpar el colon si se considera que los pólipos no pueden tratarse mediante colonoscopia.

Última actualización: 1/9/2020, basada en las Colorectal Guidelines de la NCCN, v2.2019