

Mutaciones en el gen *NTHL1*

Lo que debe saber sobre el síndrome de poliposis asociada al gen *NTHL1*

Las personas que heredan dos mutaciones en el gen *NTHL1*, una de cada progenitor (es decir, mutaciones bialélicas), tienen una condición llamada síndrome de poliposis asociada al gen *NTHL1* (NAP, por sus siglas en inglés). Esto significa que corren riesgo de tener una gran cantidad de pólipos colorrectales, que pueden volverse cancerosos si no se tratan. Las personas que tienen solo una mutación en el gen *NTHL1* (es decir, mutaciones monoalélicas o heterocigóticas) NO tienen síndrome de NAP y se los llama “portadores”. No se sabe si los portadores presentan características de NAP, pero podrían tener hijos que se vean afectados.

Riesgos de cáncer asociados a mutaciones en el gen *NTHL1*

Las personas con dos mutaciones en el gen *NTHL1* tienen un mayor riesgo de tener pólipos en el colon, que pueden convertirse en cáncer. 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. Aunque los datos son limitados, algunas personas con NAP han tenido cáncer de mama, de piel, de útero, de próstata, de vejiga, de páncreas o de intestino delgado.

Riesgos para los familiares

El síndrome de NAP se produce por mutaciones en el gen *NTHL1*. El síndrome de NAP se hereda de manera autosómica recesiva, lo que significa que una persona debe heredar una mutación en el gen *NTHL1* de ambos padres para tener el síndrome de NAP. Los hermanos de una persona con NAP tienen un riesgo del 25 % (1 de cada 4) de heredar el síndrome de NAP, un riesgo del 50 % (1 de cada 2) de tener una mutación en el gen *NTHL1* y una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de no tener ninguna mutación en el gen *NTHL1*. Es importante saber que las personas con una mutación en el gen *NTHL1* tienen un mayor riesgo de tener un hijo con síndrome de NAP, y su pareja debe hacerse análisis para saber si también tiene una mutación en el gen *NTHL1*.

Tratamiento de los riesgos

Las recomendaciones para tratar estos riesgos pueden incluir:

- Hacerse la primera colonoscopia entre los 25 y 30 años y repetirla cada 2 o 3 años si el resultado es negativo.
- Hacerse una colonoscopia cada 1 o 2 años si se detectan pólipos y considerar la posibilidad de someterse a una cirugía si la cantidad de pólipos se vuelve imposible de tratar mediante colonoscopia.
- Considerar la posibilidad de hacer una evaluación quirúrgica si corresponde.
- Tomar antiinflamatorios no esteroideos (NSAID, por sus siglas en inglés). Se ha demostrado que estos medicamentos reducen la cantidad y el avance de los adenomas.

Última actualización: 1/9/2020