

## Mutaciones en el gen *POLD1*

### Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *POLD1*

Las personas con una mutación en el gen *POLD1* tienen síndrome de poliposis asociada a la corrección de lectura de la polimerasa (PPAP, por sus siglas en inglés), lo que significa que tienen más probabilidades de tener cáncer colorrectal de aparición temprana y pólipos en el tubo digestivo. No se conocen con exactitud los riesgos de cáncer que tienen las personas con una mutación en este gen, pero cada vez hay más información específica gracias a la investigación constante.

Las personas con una mutación en el gen *POLD1* también pueden tener hipoplasia mandibular autosómica dominante, sordera, envejecimiento prematuro y síndrome de lipodistrofia (MDLP, por sus siglas en inglés). El MDLP es un trastorno sistémico poco frecuente que se caracteriza por la pérdida de grasa subcutánea, rasgos faciales distintivos y anomalías metabólicas, como resistencia a la insulina y diabetes.

### Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *POLD1*

- Las personas con una mutación en el gen *POLD1* pueden tener un mayor riesgo de tener pólipos adenomatosos en el tubo digestivo y cáncer colorrectal. Actualmente, se desconoce el riesgo específico de por vida de cáncer colorrectal, pero se cree que es mayor que el de la población general, que es aproximadamente del 5 %.
- Es posible que haya otros tipos de cáncer asociados a las mutaciones en el gen *POLD1*, pero se necesita más información.

### Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *POLD1* 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 *POLD1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *POLD1* y transmitírsela a sus hijos.

### Tratamiento de los riesgos de cáncer

La National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer) (v3.2019) da estas recomendaciones de control:

- Hacerse una colonoscopia a partir de los 25 a 30 años.
  - Repetir la colonoscopia cada 2 o 3 años si el resultado es negativo.
  - Repetir la colonoscopia cada 1 o 2 años si se detectan pólipos.
- Considerar la posibilidad de someterse a una cirugía si la cantidad de pólipos se vuelve imposible de tratar mediante colonoscopia.

*Última actualización: 1/9/2020*