

Deficiencia general en la reparación de errores de emparejamiento (CMMRD)

Lo que debe saber sobre la CMMRD

La deficiencia general en la reparación de errores de emparejamiento (CMMRD por sus siglas en inglés) es una condición muy poco frecuente que se produce cuando una persona hereda dos mutaciones, una de cada progenitor, en alguno de estos genes: *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* y *EPCAM*. La CMMRD conlleva riesgos de cáncer de colon, cáncer de intestino delgado, cáncer hematológico (en la sangre), cáncer de cerebro, pólipos en el colon y manchas oscuras en la piel (llamadas máculas café con leche). A menudo, estos tipos de cáncer aparecen en la infancia o en la adolescencia en las personas que tienen CMMRD.

Los genes que causan la CMMRD también producen una condición llamada síndrome de Lynch (o cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis [HNPCC, por sus siglas en inglés]) en personas que solo heredan una mutación. El síndrome de Lynch aumenta el riesgo de cáncer de aparición en la edad adulta, particularmente, el de cáncer colorrectal y de útero.

Riesgos de cáncer en personas con CMMRD

Hay poca información sobre los riesgos de cáncer en personas con CMMRD. La información de abajo pertenece a un estudio de 23 niños con CMMRD del año 2014:

Cáncer de cerebro: Se cree que es el tipo de cáncer más frecuente en niños con CMMRD. Se detectó en el 48 % de los casos.

Cáncer gastrointestinal: Incluye el cáncer de colon y de intestino delgado. Se detectó este tipo de cáncer en el 32 % de los casos.

Cáncer hematológico: Incluye los tipos de cáncer de sangre, como la leucemia. Se detectó este tipo de cáncer en el 15 % de los casos.

Máculas café con leche: Son marcas de nacimiento planas y pigmentadas. “Café con leche” se refiere al color marrón claro de las manchas. Se pueden ver en el 100 % de los niños con CMMRD y pueden estar en los brazos, las piernas y el abdomen.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

El International Consortium of Childhood CMMRD (Consortio Internacional de CMMRD en la Infancia) desarrolló estas directrices de control:

Cáncer de colon

- Se recomienda hacer una colonoscopia todos los años a partir de los 3 años. Esto debe continuar en la adultez.

Cáncer gastrointestinal superior o de intestino delgado

- Se puede hacer una esofagogastroduodenoscopia (EGD, por sus siglas en inglés) cada año a partir de los 3 años. Esto debe continuar en la adultez.
- Se puede hacer una endoscopia por videocápsula cada año a partir de los 3 años. Esto debe continuar en la adultez.

Cáncer de cerebro

- Se puede hacer una ecografía de cerebro en el momento del nacimiento y un seguimiento por resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de cerebro cada 6 meses. Esto debe continuar en la adultez.

Leucemia o linfoma

- Se puede hacer un hemograma completo, una prueba de velocidad de sedimentación globular y una prueba de lactato deshidrogenasa cada 4 meses a partir del nacimiento o desde el diagnóstico de la condición.

Cáncer de útero

- Se puede hacer una ecografía de útero anual a partir de la adultez (aunque no se especifica la edad exacta).

Cáncer de las vías urinarias superiores

- Se puede hacer una ecografía y una citología de orina cada año a partir de la adultez (aunque no se especifica la edad exacta).

Riesgos para los familiares

La CMMRD se hereda de manera autosómica recesiva. Esto significa que un niño debe heredar dos copias de una mutación, una de cada progenitor, para verse afectado. Si una persona tiene solo una copia de una mutación en uno de los genes que causa la CMMRD, también tendrá un mayor riesgo de padecer cáncer; sin embargo, las personas con una sola mutación no tienen CMMRD. Las personas con una sola mutación tienen una condición llamada síndrome de Lynch. Este síndrome también conlleva un riesgo de tipos de cáncer que tienden a aparecer en la adultez, no en la infancia.

Como los niños con CMMRD tienen dos mutaciones, una de cada progenitor, en la mayoría de los casos ambos padres tienen síndrome de Lynch. Esto significa que los hermanos y las hermanas de un niño con CMMRD corren riesgo de tener CMMRD, si heredaron una mutación de ambos padres (riesgo del 25 %), o síndrome de Lynch, si heredaron solo una mutación (riesgo del 50 %). Los hermanos y las hermanas también tienen un 25 % de probabilidad de no tener ninguna mutación.

A menudo, los niños con CMMRD tienen antecedentes familiares de cáncer, ya que sus padres y sus familiares pueden tener síndrome de Lynch. Sin embargo, hay algunos casos de niños con CMMRD que no tienen antecedentes familiares importantes de cáncer.

Última actualización: 1/9/2020