

Síndrome de Lynch: mutaciones en el gen *PMS2*

Lo que debe saber sobre el síndrome de Lynch (mutaciones en el gen *PMS2*)

El síndrome de Lynch es una de las causas más frecuentes de cáncer de colon hereditario; representa entre el 2 % y el 4 % del total de los casos de cáncer de colon y el 3 % de los de endometrio en la población general. 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 *PMS2*)

Las personas con síndrome de Lynch causado por una mutación en el gen *PMS2* tienen un riesgo de entre el 12 % y el 20 % de padecer cáncer de colon. Las mujeres con síndrome de Lynch tienen un riesgo de hasta el 15 % de padecer cáncer de útero y un mayor riesgo de padecer cáncer de ovario. Tanto los hombres como las mujeres con síndrome de Lynch también tienen un mayor riesgo de padecer otros tipos de cáncer, como cáncer de estómago, cáncer de intestino delgado, cáncer de páncreas, cáncer urotelial, cáncer de próstata y cáncer de cerebro. Estos tipos de cáncer suelen aparecer a temprana edad.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *PMS2* 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 *PMS2* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la misma mutación. Las personas con una mutación en el gen *PMS2* pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *PMS2* y transmitírsela a sus hijos.

Al heredar dos mutaciones en el gen *PMS2* (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

Cáncer de colon

- Se puede hacer una colonoscopia cada 1 o 2 años a partir de los 20 a 25 años.
- 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.
- 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).
- Para reducir el riesgo de cáncer, se puede considerar la extirpación del útero y de los ovarios después de la edad fértil.

Otros tipos de cáncer

- Se puede hacer un examen físico anual 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 considerar la posibilidad de hacer otras pruebas de detección según los factores de riesgo personales y los antecedentes familiares.

Última actualización: 1/3/2020