

Síndrome de Lynch (Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis o HNPCC, siglas en inglés)

El síndrome de Lynch, también llamado síndrome de cáncer colorrectal hereditario sin poliposis, (HNPCC, siglas en inglés) es una tendencia heredada de contraer cáncer colorrectal, del endometrio (uterino) y otros. Un individuo recibe estas anormalidades hereditarias de un pariente consanguíneo. Si bien la mayoría de los cánceres no son hereditarios, alrededor del 5% de las personas que tiene cáncer colorrectal o del endometrio tienen el Síndrome de Lynch.

¿Cuáles son los riesgos de contraer el cáncer para la gente con el síndrome de Lynch?

- Un riesgo mayor que el común de contraer el cáncer colorrectal (60-80% de riesgo durante toda la vida) Estos cánceres tienden a aparecer antes de cumplir los 50 años de edad. (Vea la Figura 1).
- Las mujeres con el síndrome de Lynch tienen un riesgo entre 40-60% de contraer el cáncer del endometrio durante toda su vida.
- Aumento de riesgo de contraer un segundo cáncer colorrectal primario.

Riesgos de cáncer para las personas con síndrome de Lynch comparados con la población en general

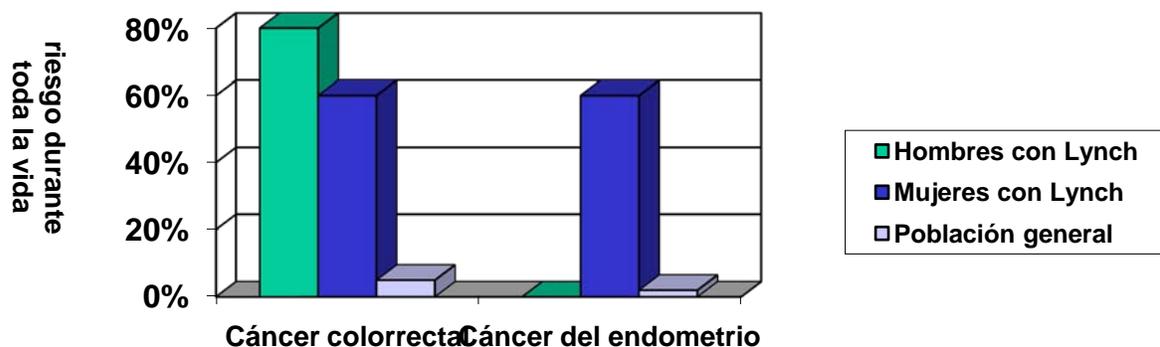


Figura 1

Otros cánceres que ocurren menos comúnmente en el síndrome de Lynch incluyen: cáncer de ovario, estómago, tracto urinario, tracto hepatobiliar (parte del hígado y de los conductos biliares), intestino delgado, piel (tumores de glándulas sebáceas), y cerebro.

Las personas con el síndrome de Lynch que tienen tumores de glándulas sebáceas en la piel frecuentemente se dice que tienen la variante Muir-Torre del síndrome de Lynch. Los tumores sebáceos incluyen: adenomas sebáceos, carcinomas sebáceos, epitelomas y queratoacantomas.

Las personas que tienen el síndrome de Lynch pueden reducir el riesgo de contraer el cáncer siguiendo las pautas de detección precoz y prevención para el cáncer.

¿Cómo puedo averiguar si tengo síndrome de Lynch?

Las siguientes son características comunes en familias con el síndrome de Lynch:

- Tres o más parientes consanguíneos cercanos han tenido o tienen cáncer colorrectal, del endometrio u otro cáncer asociado con Lynch.
- Dos o más generaciones tienen cáncer.
- Un miembro de la familia recibe un diagnóstico de cáncer colorrectal o del endometrio antes de cumplir los 50 años.

Comúnmente, estas características son conocidas como los criterios Ámsterdam. Sin embargo, no todas las familias que cumplen con los criterios Ámsterdam tienen el síndrome de Lynch. Además, las familias que tienen el síndrome de Lynch pueden no cumplir con todos los criterios Ámsterdam. Si usted tiene dudas acerca de la existencia del síndrome de Lynch en su familia, contacte a Clinical Cancer Genetics al 713-745-7391 para concertar una consulta.

¿Cuáles son las causas del síndrome de Lynch?

El síndrome de Lynch está causado por una mutación genética. Los genes son las instrucciones que informan a cada una de las células de nuestro cuerpo qué es lo que deben hacer. Una mutación genética es un error en el ADN del gen que hace que el gen deje de funcionar. En el caso del síndrome de Lynch, un gen que usualmente previene el cáncer de colon o del endometrio ha dejado de funcionar. Es por ello que hay más posibilidades de desarrollar un cáncer de colon o del endometrio y que estos ocurran a una edad más temprana que la usual.

La mayoría de los síndromes de Lynch se debe a una mutación en el gen MLH1 o el gen MSH2. Las mutaciones en el gen MSH6, el gen PMS2 y posiblemente otros genes también pueden causar el síndrome de Lynch.

¿Cuáles son las posibilidades de heredar el síndrome de Lynch?

Cada persona tiene dos copias de cada uno de los genes del síndrome de Lynch. Una copia se hereda de la madre y la otra del padre. Una mutación heredada en cualquiera de las copias causará el síndrome de Lynch. Hay un 50% de posibilidades de que una persona con síndrome de Lynch le transmita la mutación a cada uno de sus hijos. El síndrome de Lynch no se salta las generaciones. Las mujeres y los hombres corren el mismo riesgo de ser afectados.

¿Por qué es importante diagnosticar el síndrome de Lynch?

Las personas que tienen el síndrome de Lynch corren un riesgo mucho más alto de contraer el cáncer colorrectal, del endometrio y otros cánceres que las otras personas. Para alguien que tiene cáncer, el diagnóstico de síndrome de Lynch puede indicar un aumento del riesgo de contraer un cáncer nuevo en el futuro. Sin embargo, se pueden reducir estos riesgos siguiendo las pautas de detección temprana y prevención que han sido establecidas para el síndrome de Lynch.

Dado que el síndrome de Lynch se hereda, el diagnóstico también afecta a los familiares. Si la mutación específica causante del síndrome de Lynch en la familia puede identificarse durante las pruebas genéticas, entonces el resto de la familia puede realizarse las pruebas.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Lynch?

Historia familiar

Se usa una historia médica y familiar incluyendo la construcción de un árbol genealógico multi generacional para detectar el síndrome de Lynch. Un consejero genético usualmente conduce este proceso y evalúa el riesgo de la familia para el síndrome de Lynch. Se pueden considerar pruebas más minuciosas si la historia familiar y médica sugieren la posibilidad del síndrome de Lynch.

Pruebas

Se pueden realizar pruebas específicas de patología sobre un tumor del colon u otro tumor. Estas pruebas de detección precoz se llaman ensayos de inestabilidad de microsátélites (MSI, siglas en inglés) y análisis inmuo histoquímico (IHC, siglas en inglés). Estas pruebas buscan características en los tumores que sugieran que éstos pueden haber sido causados por el síndrome de Lynch y pueden identificar al gen responsable por el síndrome de Lynch en la familia. Se recomiendan pruebas genéticas si los resultados de patología sugieren la posibilidad del síndrome de Lynch.

Las pruebas genéticas buscan mutaciones en los genes del síndrome de Lynch. Usualmente se realizan con una muestra de sangre. Si se encuentra una mutación, entonces se confirma el diagnóstico del síndrome de Lynch. Además, se pueden ofrecer pruebas genéticas a otros familiares que deseen saber si tienen o no el síndrome de Lynch.

¿Cómo se maneja el síndrome de Lynch?

Es importante manejar el síndrome de Lynch siguiendo las pautas de detección precoz y prevención para el cáncer. Los planes de manejo incluyen pruebas especialmente preparadas por un equipo de especialistas para cada paciente y su familia. Las pruebas de detección precoz del cáncer son pruebas médicas realizadas para asegurar la identificación de cualquier cáncer en una etapa temprana, más fácil de tratar. Las pautas generales para el manejo del síndrome de Lynch incluyen:

Cáncer colorrectal

Una colonoscopia de detección precoz a intervalos regulares es muy importante. Comenzando a la edad de 20-25 años (o 10 años menos que la edad más joven de diagnóstico de cáncer de colon en la familia), se recomienda cada uno a dos años una colonoscopia con cromoscopia (con un tinte). Si están presentes, los pólipos precancerosos se extirpan durante la colonoscopia así **no se convierten** en cáncer.

Para las personas que se realicen cirugía para el cáncer de colon, el cirujano puede sugerir la extirpación del colon completo, en vez de extirpar una parte, para reducir el riesgo de contraer un segundo cáncer primario colorrectal.

Síntomas del cáncer colorrectal:

Las personas que tienen el síndrome de Lynch deben contactar a su médico si tienen cualquiera de los siguientes síntomas:

- Sangrado rectal
- Sangre en las heces o en el inodoro después de un movimiento de vientre
- Diarrea o estreñimiento prolongados
- Cambios en el tamaño o forma de las heces
- Dolor abdominal en la parte inferior del estómago
- Una sensación de molestia o necesidad de ir al baño aun si no tiene necesidad real

Cánceres ginecológicos (cáncer del endometrio y del ovario)

Es muy importante realizarse las pruebas de detección precoz a intervalos regulares para el cáncer ginecológico. Las mujeres con el síndrome de Lynch corren el mismo riesgo o más de contraer el cáncer del endometrio que el de contraer el cáncer colorrectal. Comenzando a la edad de 30-35 años, se recomienda un examen pélvico anual, biopsia del endometrio, y una ecografía vaginal. Particularmente en las mujeres que no han pasado la menopausia, es difícil detectar los cánceres ginecológicos únicamente por los síntomas.

La extirpación quirúrgica del útero, ovarios y trompas de Falopio (también conocida como histerectomía con salpingooforectomía bilateral) se recomienda en las mujeres que se encuentran en la mitad y hacia el final de sus cuarentas y que hayan terminado de tener hijos. Esta cirugía protectora disminuirá el riesgo de contraer el cáncer del endometrio y de ovario.

Sin bien la prueba de Papanicolau es una prueba excelente para detección precoz del cáncer del cuello del útero y se recomienda para todas las mujeres, esta prueba **no** detecta el cáncer del endometrio o del ovario.

Síntomas de cánceres ginecológicos asociados con Lynch

Cáncer del endometrio: Debe reportarse cualquier sangrado vaginal anormal (sangrado entre períodos, períodos muy abundantes, y prolongados) o cualquier sangrado vaginal post menopausia. Se debe realizar una biopsia del endometrio o una dilatación y curetaje (D & C, en inglés).

Cáncer de ovario: No hay signos específicos tempranos que alerten la presencia del cáncer de ovario. Sin embargo, reporte a su médico si nota signos de hinchazón, un aumento de hinchazón en el área abdominal, o cambios en los movimientos de vientre y de vejiga.

Otros cánceres

Se recomienda un análisis de orina con citología como prueba de detección precoz para cánceres del tracto urinario si bien no hay pruebas de que esta prueba es beneficiosa.

Dependiendo de la historia familiar y otros factores, se puede considerar la necesidad de hacer las pruebas para otros cánceres asociados con Lynch.

¿Dónde puedo encontrar información sobre el Síndrome de Lynch?

MD Anderson Cancer Center Clinical Cancer Genetics Program

<http://www.mdanderson.org/departments/ccg/>

El Clinical Cancer Genetics Program del MD Anderson Cancer Center se dedica a brindar evaluaciones de riesgo hereditario de cáncer y servicios de consulta. Haga clic en los enlaces *Hereditary Cancer Predisposition Syndromes* y *Resources & Links* para aprender acerca del síndrome de Lynch e información general sobre genética del cáncer.

The University of Texas MD Anderson Cancer Center Hereditary Gynecologic Cancer Home Page

<http://www.mdanderson.org/diseases/hereditarygyn/>

Para más información y para averiguar acerca de los estudios clínicos de investigación en el MD Anderson, haga clic sobre *Lynch Syndrome*, o llame al Programa de Clinical Cancer Genetics Program del MD Anderson al 713-745-7391.

Collaborative Group of the Americas on Inherited Colorectal Cancer (CGA)

<http://www.cgaicc.com/>

El CGA se concentra en las familias con formas raras de cáncer colorrectal incluyendo el síndrome de Lynch.

National Cancer Institute (NCI) Genetics of Colorectal Cancer

<http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/genetics/colorectal/healthprofessional>

1-800-4-CANCER (1-800-422-6237)

Haga clic sobre el enlace en la parte izquierda de la página para acceder a más información sobre el síndrome de Lynch.

Cancer.Net

<http://www.cancer.net/>

Información aprobada por oncólogos de la American Society of Clinical Oncology. Haga clic sobre *Learning About Cancer* en la parte izquierda de la página. Luego haga clic sobre *Genetics* para aprender más acerca de la genética del cáncer colorrectal y el síndrome de Lynch.