

Síndrome de poliposis juvenil (JPS)

Lo que debe saber sobre el síndrome de poliposis juvenil (JPS)

Las personas con una mutación en el gen *BMPR1A* o en el gen *SMAD4* tienen el síndrome de poliposis juvenil (JPS, por sus siglas en inglés), una condición que se caracteriza por un mayor riesgo de que se formen pólipos en el tracto gastrointestinal (GI, por sus siglas en inglés). El término “juvenil” se refiere al tipo de pólipo y no a la edad de aparición de los pólipos. La mayoría de los pólipos juveniles son benignos, pero puede producirse un cáncer. Si los pólipos no se tratan, pueden causar hemorragias y anemia. Las personas con mutaciones en el gen *SMAD4* también tienen telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT, por sus siglas en inglés), que puede causar malformaciones en los vasos sanguíneos de muchos órganos del cuerpo.

Riesgos de cáncer asociados al síndrome de poliposis juvenil (JPS)

- La mayoría de las personas que tienen JPS tendrán pólipos antes de cumplir los 20 años. La cantidad de pólipos que tengan en su vida puede variar entre menos de 10 y más de 100. Las personas de una misma familia pueden tener diferentes cantidades de pólipos.
- Las personas con JPS tienen un riesgo de por vida de entre el 40 % y el 50 % de padecer cáncer de colon, y un riesgo de por vida del 21 % de padecer cáncer de estómago si tienen varios pólipos en el estómago.
- Se ha indicado que las personas con JPS tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de intestino delgado y de páncreas; sin embargo, se desconocen los riesgos exactos de por vida.
- Las personas con mutaciones en el gen *SMAD4* tienen un mayor riesgo de padecer HHT, una condición que causa un crecimiento anormal de los vasos sanguíneos en la piel, los pulmones, el hígado, el cerebro y otros órganos.

Riesgos para los familiares

El JPS se hereda de manera autosómica dominante y se produce por mutaciones en el gen *BMPR1A* o en el gen *SMAD4*. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en los genes *BMPR1A* o *SMAD4* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en los genes *BMPR1A* o *SMAD4* pueden tener pólipos en el colon, uno o más tipos de cáncer, o no tener nada de esto. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en los genes *BMPR1A* o *SMAD4* 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:

- Se pueden hacer colonoscopias y endoscopias superiores a partir de los 15 años.
 - Se deben repetir todos los años si se detectan pólipos.
 - Se deben repetir cada 2 o 3 años si no se detectan pólipos.
- No se han hecho recomendaciones para la prueba de detección en el intestino delgado o el páncreas. Las personas con JPS deben analizar sus antecedentes personales y familiares con su proveedor de atención médica para determinar un régimen de pruebas de detección adecuado.
- En el caso de las personas que tienen mutaciones en el gen *SMAD4*, las pruebas de detección de lesiones vasculares asociadas a la HHT deben hacerse en los primeros 6 meses de vida.

Última actualización: 1/9/2020