

## Mutaciones en el gen *MUTYH*

### Lo que debe saber sobre el síndrome de poliposis asociada al gen *MUTYH*

Las personas que heredan dos mutaciones en el gen *MUTYH*, una de cada progenitor (es decir, mutaciones bialélicas), tienen una condición llamada síndrome de poliposis asociada al gen *MUTYH* (MAP, por sus siglas en inglés), que es una forma de cáncer colorrectal heredado. Las personas con síndrome de MAP tienen una gran cantidad de pólipos (adenomas) en el colon. Por lo general, las personas con síndrome de MAP tienen entre 15 y 100 pólipos, pero algunas tienen menos de 15 pólipos o más de 100 pólipos. Además de pólipos en el colon, las personas con síndrome de MAP pueden tener tumores en el sistema gastrointestinal superior, varias áreas con pigmentación en la retina del ojo (hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina o CHRPE, por sus siglas en inglés), osteomas (tumores óseos benignos) en la mandíbula, anomalías dentales y tumores benignos de los folículos pilosos.

### Riesgos de cáncer asociados al síndrome de MAP

Si no se tratan, los pólipos del colon pueden convertirse en cáncer. Las personas con síndrome de MAP tienen un riesgo de hasta el 80 % de padecer cáncer de colon durante su vida, y un riesgo del 5 % de padecer cáncer en el duodeno (intestino delgado).

### Tratamiento de los riesgos

Las recomendaciones para tratar estos riesgos incluyen:

- Hacerse una colonoscopia cada 2 o 3 años a partir de los 25 a 30 años.
- Hacerse una endoscopia superior cada 3 a 5 años a partir de los 30 a 35 años.
- Extirpar el colon si se detecta poliposis grave o cáncer. Después de la cirugía de colon, se recomienda un control anual del recto.
- Tomar antiinflamatorios no esteroideos (NSAID, por sus siglas en inglés). Se ha demostrado que estos medicamentos reducen la cantidad y el avance de los adenomas.

### Riesgos para los familiares

El síndrome de MAP se produce por mutaciones en el gen *MUTYH*. Se hereda de manera autosómica recesiva, lo que significa que una persona debe heredar una mutación en el gen *MUTYH* de ambos padres para tener el síndrome de MAP. Los hermanos de una persona con MAP tienen un riesgo del 25 % (1 de cada 4) de heredar el síndrome de MAP, un riesgo del 50 % (1 de cada 2) de tener una mutación en el gen *MUTYH* y una probabilidad del 25 % (1 de cada 4) de no tener ninguna mutación en el gen *MUTYH*. Aproximadamente, entre el 1 % y el 2 % de la población tiene una mutación en el gen *MUTYH*. Por lo tanto, es importante saber que las personas con una mutación en el gen *MUTYH* tienen un mayor riesgo de tener un hijo con síndrome de MAP, y su cónyuge debe hacerse análisis para saber si también tiene una mutación en el gen *MUTYH*.

*Última actualización: 1/9/2020*