

Síndrome de Peutz-Jeghers (mutaciones en el gen *STK11*)

Lo que debe saber sobre el síndrome de Peutz-Jeghers

Las personas que heredan una mutación en el gen *STK11* tienen síndrome de Peutz-Jeghers (PJS, por sus siglas en inglés). Las mutaciones en el gen *STK11* están asociadas a un mayor riesgo de por vida de tener pólipos gastrointestinales y cáncer ginecológico (de ovario, de cuello uterino, de útero), de testículo, de mama (femenino), de colon, de estómago, de intestino delgado, de páncreas y de pulmón. Las personas con PJS también pueden tener hiperpigmentación (pecas) en los dedos y alrededor de la boca, los ojos, la nariz y la zona perianal. Por lo general, las pecas son más pronunciadas en la infancia y comienzan a desaparecer en la pubertad y en la adultez.

Riesgos de cáncer asociados al síndrome de Peutz-Jeghers (mutaciones en el gen *STK11*)

Tipo de cáncer	Riesgos de cáncer en portadores de una mutación en el gen <i>STK11</i>	Riesgos de cáncer de por vida en la población general
De mama femenino	32 %-54 %	12.4 %
De colon	39 %	4.5 %
De estómago	29 %	<1 %
De intestino delgado	13 %	<1 %
De páncreas	11 %-36 %	<1 %
Ginecológico	<i>De ovario: 18 %-21 %</i>	1 %-2 %
	<i>De cuello uterino: 10 %</i>	<1 %
	<i>De útero: 9 %</i>	2.7 %
De testículos (cordón sexual/tumores de células de Sertoli)	9 %	<1 %
De pulmón	7 %-17 %	6 %

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *STK11* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas que tienen una mutación en el gen *STK11* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas que tienen una mutación en el gen *STK11* pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *STK11* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos

Estas recomendaciones se basan en las Guidelines for Colorectal Cancer Screening (Guías para la detección del cáncer colorrectal) de la National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés), versión 1.2020.

Cáncer de mama

- Se puede hacer exámenes clínicos de mama cada 6 meses a partir de los 25 años.
- Se puede hacer una mamografía y una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de mama cada año a partir de los 25 años.
- Las opciones preventivas, como la mastectomía profiláctica o la medicación de quimiopprofilaxis, no se indican únicamente en función de la mutación en el gen *STK11*, pero pueden considerarse según los factores de riesgo personales y los antecedentes familiares.

Pólipos/Cáncer de colon, de estómago y de intestino delgado

- Se puede hacer la primera colonoscopia a los 8 años y repetirla cada 2 o 3 años si se detectan pólipos; si no se detectan pólipos en la infancia, se puede hacer la primera colonoscopia a los 18 años y repetirla cada 2 o 3 años.
- Se puede hacer una endoscopia superior cada 2 o 3 años a partir de los últimos años de la adolescencia (o a partir de los 8 años).
- Se puede hacer una exploración del intestino delgado (tomografía computarizada [CT, por sus siglas en inglés], MRI o endoscopia por videocápsula) cada 2 o 3 años a partir de los 8 o 10 años.

Cáncer de páncreas

- Se puede hacer un examen anual (mediante MRI, colangiopancreatografía por resonancia magnética con contraste o ecografía endoscópica) a partir de los 30 a 35 años (o 10 años antes de la edad más temprana de diagnóstico en la familia).

Cáncer de ovarios, de cuello uterino y de útero

- Se puede hacer un examen pélvico y una prueba de Papanicolaou cada año a partir de los 18 o 20 años.

Cáncer de testículos

- Se puede hacer un examen de testículos anual a partir de los 10 años.

Cáncer de pulmón

- Se debe evitar fumar y se debe informar sobre los síntomas.

Última actualización: 1/9/2020