

## Cáncer hereditario y familiar

Dr. Yasser C. Sullcahuamán Allende

El cáncer es una enfermedad de etiología genética y medioambiental, que puede ser clasificado como esporádico o hereditario. Se considera esporádico cuando afecta a un solo miembro en la familia, presenta un solo tumor primario y la edad de diagnóstico, cuando se trata de cáncer de la edad adulta, generalmente es después de los 50 años.

El cáncer hereditario, que representa un 5-10% de los casos de cáncer, se caracteriza por la presencia de mutaciones hereditarias o el reconocimiento de patrones de herencia típicos y manifestaciones clínicas, por ejemplo, los casos de retinoblastoma hereditario se presentan desde el nacimiento y de forma bilateral, el Síndrome de Cáncer de Mama Ovario Hereditario se presenta aproximadamente a los 40 años, podría afectar tejidos como las mamas u ovarios y aproximadamente un 40% de los afectados son portadores de mutaciones en los genes BRCA, para las familias con cáncer de colon por Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF), se espera que el 100% de los portadores de mutaciones del gen APC presenten el cáncer antes de los 45 años, pudiendo diagnosticarse los pólipos a partir de la segunda a tercera década de la vida. Actualmente existen más de 200 síndromes de cáncer hereditario, la mayoría son clínica y molecularmente heterogéneos.

El diagnóstico del cáncer hereditario, se realiza en base a criterios clínicos: dos o más familiares afectados, presentación a edades más tempranas (menores de 40 años), fenotipo tumoral que muchas veces es multicéntrico, compromiso de varios tejidos en una misma persona y patrón de herencia reconocible, también se pueden utilizar estudios moleculares siempre y cuando el gen se haya identificado debidamente. En los casos que se presenten varios miembros afectados en la familia y no sea posible determinar un patrón de herencia, síndrome genético o mutación del ADN, se considera como cáncer familiar y/o familia de alto riesgo.

En el estudio y manejo del cáncer hereditario es muy importante la asesoría genética que nos permite la práctica de la medicina personalizada, comunicación de riesgos personales y familiares para establecer las mejores medidas de control, 20 a 40 años, antes de que se presente el cáncer. Actualmente se está investigando tratamiento personalizado para evitar la presentación del cáncer hereditario como es el caso del cáncer de colon polipósico, cáncer de mama hereditario, neurofibromatosis, etc. con fármacos que no son quimioterápicos