

Síndromes hereditarios de cáncer de riñón (PDQ®) – Versión para pacientes

[Vaya a la versión para profesionales de salud](#)

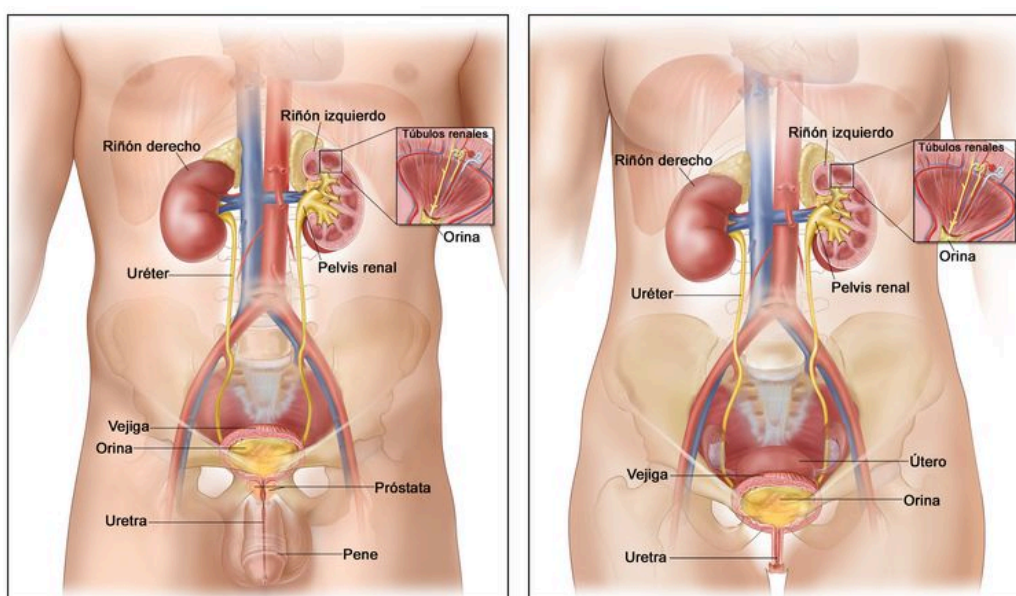
¿Qué es el cáncer de riñón?

PUNTOS IMPORTANTES

- El cáncer de riñón es una enfermedad por la que se forman células malignas (cancerosas) en los túbulos del riñón.

El cáncer de riñón es una enfermedad por la que se forman células malignas (cancerosas) en los túbulos del riñón.

El cáncer de riñón, que también se llama cáncer de células renales, es un cáncer que comienza en el tejido que reviste los tubos diminutos del riñón (túbulos renales). Hay dos riñones, uno a cada lado de la columna vertebral, por encima de la cintura. Los túbulos renales filtran y limpian la sangre, eliminan los productos de desecho y elaboran la orina que pasa de cada riñón a la vejiga por un tubo largo llamado uréter. La vejiga almacena la orina hasta que sale del cuerpo por la uretra.



Anatomía del aparato urinario masculino (panel de la izquierda) y del aparato urinario femenino (panel de la derecha). En la imagen se

muestran los riñones, los uréteres, la vejiga y la uretra. En el interior del riñón izquierdo se observa la pelvis renal. En los recuadros se muestran los túbulos renales y la orina. También se muestra la próstata y el pene (panel de la izquierda), y el útero (panel de la derecha). La orina se elabora en los túbulos renales y se acumula en la pelvis renal de cada riñón. La orina fluye desde los riñones, pasa por los uréteres y se almacena en la vejiga hasta que sale del cuerpo por la uretra.

El cáncer que se origina en los uréteres o la pelvis renal (parte del riñón que recoge la orina y la drena a los uréteres) se llama cáncer urotelial. Este tipo de cáncer es diferente del cáncer de células renales y no se relaciona con los síndromes de cáncer hereditario que se describen en este resumen. El cáncer urotelial de la pelvis renal a veces está vinculado a otra afección hereditaria llamada síndrome de Lynch. Para obtener más información en inglés, consulte el resumen para profesionales de la salud [Genetics of Colorectal Cancer](#) (Características genéticas del cáncer colorrectal).

¿Qué es el cáncer de riñón hereditario?

PUNTOS IMPORTANTES

- Es posible que ciertos síndromes hereditarios aumenten el riesgo de cáncer de riñón.
- Los cánceres de riñón hereditarios se diferencian de aquellos que no son hereditarios en muchos aspectos.

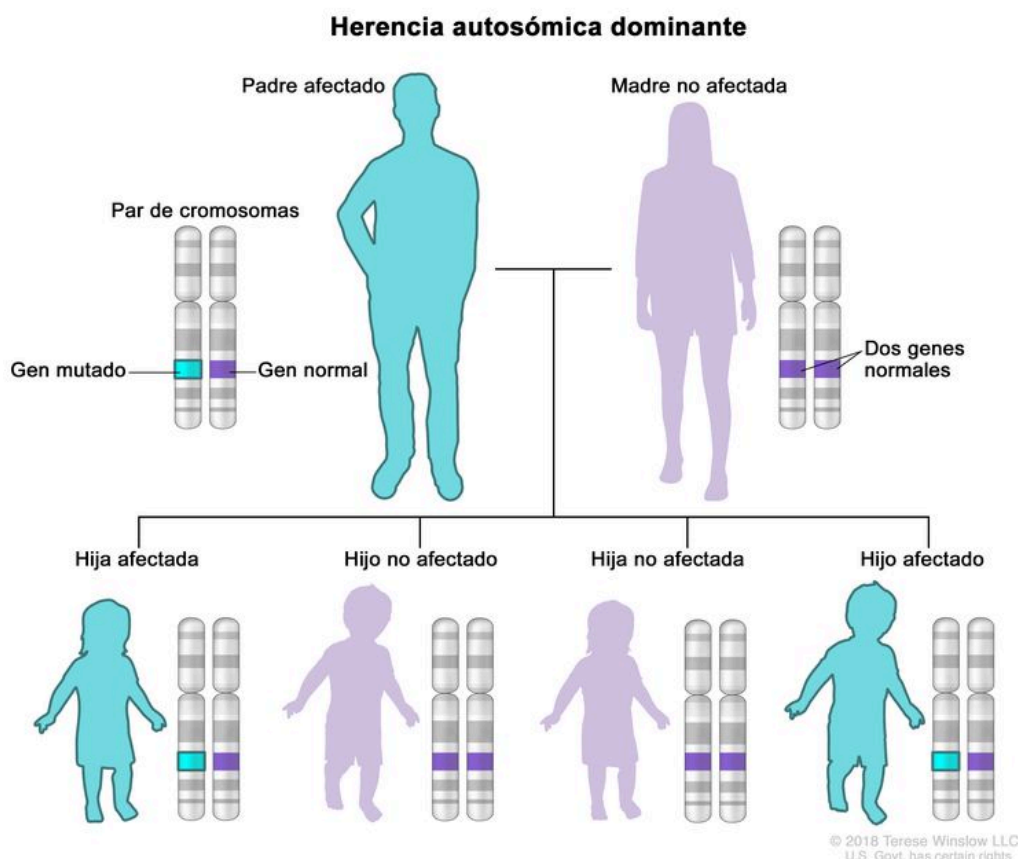
Es posible que ciertos síndromes hereditarios aumenten el riesgo de cáncer de riñón.

La mayoría de las veces, el riesgo de cáncer de riñón no se transmite de padres a hijos. El cáncer de riñón que afecta a varias generaciones de una familia se llama cáncer de riñón hereditario. El cáncer de riñón hereditario representa solo del 5 % al 8 % de todos los cánceres de riñón. Por lo general, está relacionado con un síndrome de cáncer hereditario que es un trastorno en el que los miembros de la familia tienen un riesgo más alto que el promedio de presentar cierto tipo o tipos de cáncer. Estos síndromes se deben a cambios genéticos hereditarios dañinos (variantes patógenas o mutaciones) en ciertos genes. Los síndromes de cáncer hereditarios a veces se llaman síndromes de cáncer heredado, síndromes de cáncer familiar o síndromes hereditarios de susceptibilidad al cáncer. Las personas con los síndromes de cáncer hereditarios que se describen en este resumen tienen un aumento del riesgo de cáncer de riñón.

Los síndromes de cáncer hereditarios que se describen en este resumen son los siguientes:

- Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales.
- Síndrome de Von Hippel-Lindau.
- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé.
- Síndrome de cáncer renal papilar hereditario.

Cada persona hereda dos copias de cada gen, una de cada padre. Estos síndromes se presentan cuando una persona hereda una mutación en una copia del gen relacionado con el síndrome. Esta forma de herencia se llama herencia autosómica dominante.



La herencia autosómica dominante es una de las formas en que un rasgo o afección genética pasa de padres a hijos. Una copia de un gen mutado (cambiado) de uno de los padres puede causar la afección genética. Si la madre o el padre tienen un gen mutado, el niño presenta una probabilidad de 50 % de heredar ese gen mutado. Los hombres y las mujeres presentan la misma probabilidad de tener esas mutaciones y las hijas y los hijos tienen la misma probabilidad de heredarlas.

Los cánceres de riñón hereditarios se diferencian de aquellos que no son hereditarios en muchos aspectos.

- El cáncer de riñón hereditario a menudo se diagnostica a una edad más temprana que el cáncer de riñón esporádico.

- Algunos tipos de cáncer de riñón hereditario son más agresivos que el cáncer de riñón esporádico y otros son menos agresivos.
- El tratamiento del cáncer de riñón hereditario a veces es diferente al del cáncer de riñón esporádico.
- Las personas con cáncer de riñón hereditario a veces tienen un mayor riesgo de presentar otras afecciones o tipos de cáncer.

En esta página se proporciona información sobre los síndromes hereditarios relacionados con el cáncer de riñón. No abarca la información sobre el cáncer de riñón esporádico o las mutaciones somáticas que se encuentran durante la secuenciación del tumor.

¿Qué es el asesoramiento genético y quién debe recibirlo?

PUNTOS IMPORTANTES

- El asesoramiento genético es un proceso de comunicación entre un profesional de la salud con un entrenamiento especial y una persona preocupada por conocer el riesgo genético de presentar una enfermedad.
- La decisión de hacer pruebas para el cáncer de riñón hereditario en una persona depende de ciertos factores.

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación entre un profesional de la salud con un entrenamiento especial y una persona preocupada por conocer el riesgo genético de presentar una enfermedad.

A veces no es fácil determinar si una afección en una familia es hereditaria. Los asesores genéticos y otros profesionales de la salud con entrenamiento especial ayudan a los pacientes a entender sus antecedentes médicos personales y familiares, las opciones de pruebas genéticas y los riesgos y beneficios de contar con la información genética. Si un paciente decide someterse a pruebas genéticas, es posible que estas se hagan en una muestra de sangre, saliva o piel. Los resultados de las pruebas genéticas a veces revelan información acerca de otros familiares y crean tensión dentro de la familia. Los asesores genéticos ayudan a las personas a afrontar los resultados de las pruebas genéticas, y ofrecen recomendaciones sobre cómo comunicar estos resultados a los familiares.

La decisión de hacer pruebas para el cáncer de riñón hereditario en una persona depende de ciertos factores.

Algunos aspectos en los antecedentes médicos personales o familiares hacen que los profesionales de la salud consideren la presencia de un síndrome de cáncer hereditario. En

el caso de las personas con cáncer de riñón, tal vez se recomienda asesoramiento y pruebas genéticas si se cumple con uno o más de los siguientes criterios:

- Antecedentes familiares de varios miembros en la familia con diagnóstico de cáncer de riñón.
- Cáncer a una edad temprana.
- Múltiples tumores en un riñón o cáncer en ambos riñones.
- Diagnóstico de un tipo de cáncer de riñón que suele ser hereditario.

¿Cuáles son los principales síndromes hereditarios de cáncer de riñón?

PUNTOS IMPORTANTES

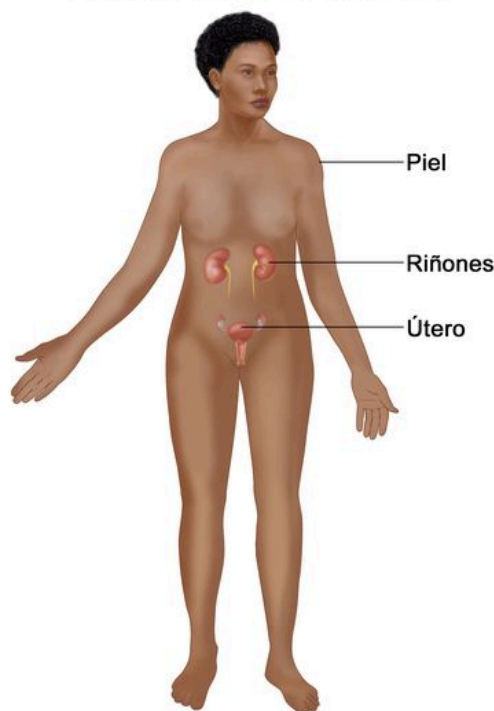
- Se han identificado cuatro síndromes hereditarios de cáncer de riñón y los genes que los causan.

Se han identificado cuatro síndromes hereditarios de cáncer de riñón y los genes que los causan.

Síndrome de leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales

El síndrome de leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales (HLRCC) antes se consideraba una afección hereditaria poco frecuente, pero es uno de los síndromes de cáncer hereditario más comunes. Algunas personas con HLRCC no presentan síntomas. Esta enfermedad surge a partir de los cambios dañinos (mutaciones o variantes patógenas) en el gen *FH*. El riesgo de cáncer de riñón es más alto en quienes padecen de HLRCC. En los hombres con mutaciones en el gen *FH* este riesgo tal vez sea más alto. Las personas negras que reciben un diagnóstico de cáncer de riñón tienen más mutaciones en el gen *FH* que las personas de otros grupos raciales y étnicos. El HLRCC se relaciona con un tipo único de cáncer de riñón que puede ser de crecimiento rápido. Las personas con este síndrome a veces también presentan leiomiomas (tumores benignos del músculo liso) en la piel y el útero (fibromas) o paragangliomas (tumores benignos cerca de las glándulas suprarrenales, los vasos sanguíneos o los nervios).

Áreas del cuerpo afectadas por la leiomiomatosis hereditaria y el cáncer de células renales



© 2023 Terese Winslow LLC
U.S. Govt. has certain rights

Áreas del cuerpo afectadas por la leiomiomatosis hereditaria y el cáncer de células renales (CCR). El CCR es un trastorno hereditario que aumenta el riesgo de cáncer de riñón. A veces, también produce lesiones en la piel y el útero.

El gen *FH* elabora la proteína fumarasa, que ayuda a las células a usar el oxígeno y producir energía. Cuando el gen *FH* tiene mutaciones, las células no pueden usar el oxígeno, lo que en ocasiones causa cáncer. El HLRCC se hereda de manera autosómica dominante. Esto significa que si uno de los padres tiene HLRCC, hay una probabilidad del 50 % (1 en 2) de que cada hijo (niño o niña) herede la mutación en el gen *FH*.

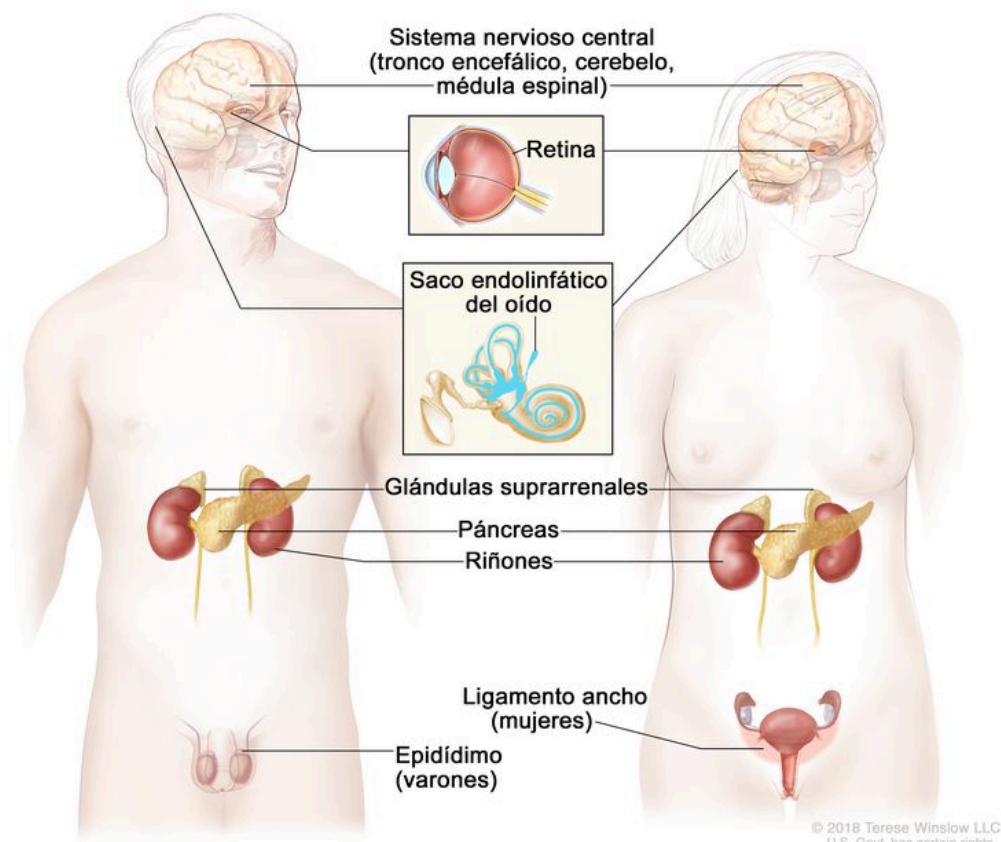
Para obtener más información sobre el HLRCC, consulte [NCATS Genetic and Rare Diseases Information Center](#) (Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales [NCATS]).

Síndrome de Von Hippel-Lindau

El síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL) es una afección hereditaria rara que surge a partir de los cambios dañinos (mutaciones o variantes patógenas) en el gen *VHL*. También se llama enfermedad de Von Hippel-Lindau o de VHL. Las personas con VHL tienen un mayor riesgo de cáncer de riñón y quistes renales. Este síndrome se relaciona con un tipo de cáncer de riñón de células claras que suele ser de crecimiento lento (de escasa malignidad, indolente). Es posible que las personas con VHL también presenten tumores malignos (cancerosos) o benignos (no cancerosos) en muchas partes del cuerpo, como el sistema nervioso central, la

retina, el páncreas, las glándulas suprarrenales, el saco endolinfático, el epidídimo (en hombres) y el ligamento ancho (en mujeres).

Áreas del cuerpo afectadas por la enfermedad de Von Hippel-Lindau



Áreas del cuerpo afectadas por la enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL). La enfermedad de VHL es un trastorno hereditario que produce tumores y quistes en ciertas áreas del cuerpo, como el sistema nervioso central (incluso el tronco encefálico, el cerebelo y la médula espinal), la retina, el saco endolinfático del oído, las glándulas suprarrenales, el páncreas, los riñones, el epidídimo (en varones) y el ligamento ancho (en mujeres). La enfermedad de VHL también aumenta el riesgo de ciertos tipos de cáncer, en especial, el cáncer de riñón y el cáncer de páncreas.

El gen *VHL* es un tipo de gen supresor de tumores. En su estado normal, el gen *VHL* impide que las células se dividan y se multipliquen demasiado rápido. Cuando el gen *VHL* tiene ciertas mutaciones, pierde su función protectora y se produce multiplicación celular descontrolada, lo que a veces causa cáncer. El VHL se hereda de manera autosómica dominante. Si uno de los padres tiene VHL, hay una probabilidad del 50 % (1 en 2) de que cada hijo (niño o niña) herede el cambio genético dañino en el gen *VHL*.

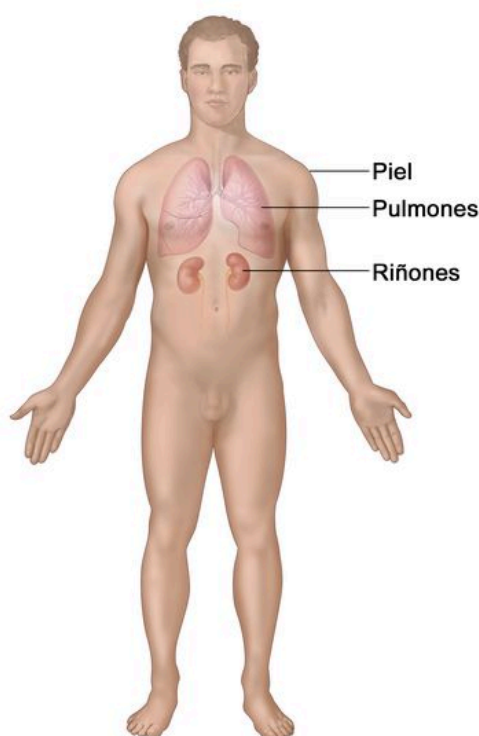
Para obtener más información sobre el VHL, consulte [National Center for Advancing Translational Sciences \(NCATS\) Genetic and Rare Diseases Information Center](#) (Centro de

Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales [NCATS]).

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

El síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) es una afección hereditaria rara que surge a partir de los cambios dañinos (mutaciones o variantes patógenas) en el gen *FLCN*. También se llama enfermedad de Birt-Hogg-Dubé o de BHD. Las personas con BHD tienen un mayor riesgo de múltiples tipos de cáncer de riñón que suelen ser de crecimiento lento. Es posible que también presenten tumores de piel llamados fibrofolulomas, quistes pulmonares y neumotórax espontáneo (colapso pulmonar).

Áreas del cuerpo afectadas por el síndrome de Birt-Hogg-Dubé



© 2018 Terese Winslow LLC
U.S. Govt. has certain rights

Áreas del cuerpo afectadas por el síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD). El síndrome de BDH es un trastorno hereditario que aumenta el riesgo de cáncer de riñón, lesiones benignas (no cancerosas) en la piel, colapso pulmonar (pulmón que se desinfla) y quistes pulmonares.

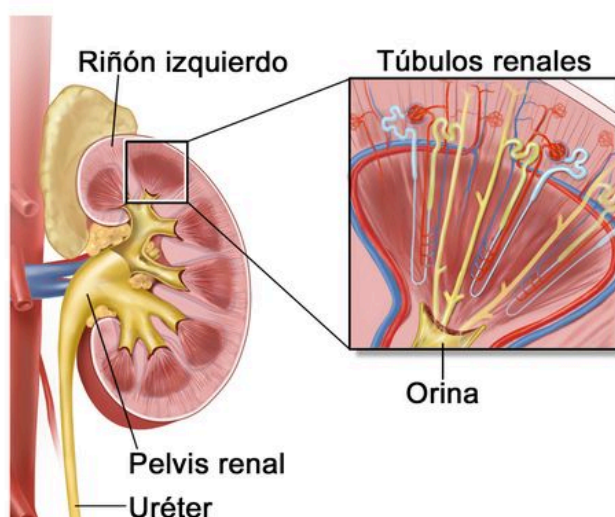
El gen *FLCN* es un gen supresor de tumores. En su estado normal, el gen *FLCN* impide que las células se dividan y se multipliquen demasiado rápido. Cuando el gen *FLCN* tiene mutaciones se produce multiplicación celular descontrolada, lo que a veces causa cáncer. El BHD se hereda de manera autosómica dominante. Esto significa que si uno de los padres tiene BHD, hay una probabilidad del 50 % (1 en 2) de que cada hijo (niño o niña) herede la mutación en el gen *FLCN*.

Para obtener más información en inglés sobre el BHD, consulte [NCATS Genetic and Rare Diseases Information Center](#) (Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales [NCATS]).

Síndrome de cáncer renal papilar hereditario

El síndrome de cáncer renal papilar hereditario (HPRC) es una afección hereditaria rara que surge a partir de los cambios dañinos (mutaciones o variantes patógenas) en el gen *MET*. También se llama carcinoma hereditario papilar de células renales o carcinoma renal papilar hereditario (CRPH). Las personas con HPRC tienen un riesgo mayor de un tipo de cáncer de riñón llamado cáncer de riñón papilar, que suele ser de crecimiento lento. El cáncer de riñón papilar se forma en las células que revisten los tubos diminutos del riñón (túbulos renales).

Cáncer de células renales papilar



© 2018 Terese Winslow LLC
U.S. Govt. has certain rights

El cáncer de células renales papilar se forma en las células que revisten los túbulos renales. Los túbulos renales eliminan los desechos de la sangre y producen orina. La orina pasa por los túbulos renales a la pelvis renal, y luego por el uréter, que transporta la orina desde el riñón hasta la vejiga.

El gen *MET* elabora la proteína MET que participa en la señalización y la multiplicación celular. Cuando el gen *MET* tiene mutaciones, las células no responden a las señales que en condiciones normales impiden su multiplicación, lo que causa cáncer. El HPRC se hereda de manera autosómica dominante. Esto significa que si uno de los padres tiene HPRC, hay una

probabilidad del 50 % (1 en 2) de que cada hijo (niño o niña) herede la mutación en el gen *MET*.

Para obtener más información en inglés sobre el cáncer renal papilar, consulte [NCATS Genetic and Rare Diseases Information Center](#) (Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales [NCATS]).

¿Qué sucede después de un diagnóstico de síndrome de cáncer de riñón hereditario?

La mayoría de las recomendaciones de exámenes de detección y tratamiento de las personas con cáncer de riñón se basan en la evidencia que se obtiene en los ensayos clínicos. En muchos de los ensayos no se estudiaron estos tipos de cáncer de riñón hereditario porque son pocas las familias con síndromes de cáncer de riñón hereditario. Cuando no se dispone de estudios en familias con síndromes hereditarios, las directrices sobre cómo controlar y atender a pacientes con cáncer de riñón hereditario tienen en cuenta la opinión de los expertos y el consenso de los profesionales de la salud con experiencia en el tratamiento de familias con estos síndromes.

A las familias con estos síndromes hereditarios se les hace un seguimiento minucioso para detectar signos de enfermedad en los riñones y en otros órganos. La mayoría de los tumores de riñón se pueden extirpar mediante cirugía, pero en ocasiones recidivan (vuelven). Es posible que haya otras opciones de tratamiento disponibles.

Para obtener más información sobre los exámenes de detección y las opciones de tratamiento de cada síndrome hereditario, consulte los siguientes resúmenes para profesionales de la salud: [Leiomiomatosis hereditaria y cáncer de células renales](#), [Enfermedad de Von Hippel-Lindau](#), [Síndrome de Birt-Hogg-Dubé](#) y [Carcinoma renal papilar hereditario](#). Para obtener más información sobre el tratamiento del cáncer de riñón en la población general, consulte [Tratamiento del cáncer de células renales](#).

¿Hay ensayos clínicos disponibles para los síndromes hereditarios de cáncer de riñón?

Use el [buscador de ensayos clínicos](#) en inglés para encontrar los ensayos clínicos que el NCI patrocina y que aceptan pacientes en este momento. Puede buscar ensayos según el tipo de cáncer, la edad del paciente y el lugar donde se realizan los ensayos. También, se encuentra disponible [información general](#) sobre ensayos clínicos.

Información adicional sobre el cáncer de riñón (células renales)

Para obtener más información del Instituto Nacional del Cáncer y los Institutos Nacionales de la Salud sobre cáncer de riñón y genética, consulte los siguientes enlaces:

- [Página principal sobre el cáncer de riñón](#)
- [Pruebas genéticas para detectar el riesgo de cáncer hereditario](#)
- [Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras](#)
- [MedlinePlus: Genética](#)
- [Tratamiento del cáncer de células renales](#)
- [Tratamiento del cáncer de células de transición de pelvis renal y de uréter](#)
- [Tratamiento del tumor de Wilms y otros tumores renales infantiles](#)

La información que se presenta a continuación solo está disponible en inglés:

- [Drugs Approved for Kidney Cancer](#) (Medicamentos aprobados para el cáncer de riñón)

Para obtener más información sobre el cáncer en general y otros recursos disponibles en el Instituto Nacional del Cáncer, consulte los siguientes enlaces:

- [El cáncer](#)
- [Estadificación del cáncer](#)
- [La quimioterapia y usted: Apoyo para las personas con cáncer](#)
- [La radioterapia y usted: Apoyo para las personas con cáncer](#)
- [Cómo hacer frente al cáncer](#)
- [Preguntas para el médico sobre el cáncer](#)

La información que se presenta a continuación solo está disponible en inglés:

- [For Survivors, Caregivers, and Advocates](#) (Recursos para sobrevivientes, cuidadores y defensores de los pacientes)

Información sobre este resumen del PDQ

Información sobre el PDQ

El Physician Data Query (PDQ) es la base de datos integral del Instituto Nacional del Cáncer (NCI) que contiene resúmenes de la última información publicada sobre los siguientes

temas relacionados con el cáncer: prevención, detección, genética, tratamiento, cuidados médicos de apoyo, y medicina complementaria y alternativa. Se publican dos versiones de la mayoría de los resúmenes. La versión dirigida a profesionales de la salud se redacta en lenguaje técnico y contiene información detallada, mientras que la versión dirigida a pacientes se redacta en un lenguaje fácil de comprender, que no es técnico. Ambas versiones contienen información correcta y actualizada sobre el cáncer. Los resúmenes se escriben en inglés y en la mayoría de los casos se cuenta con una traducción al [español](#).

El PDQ es un servicio del NCI, que forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH). Los NIH son el centro de investigación biomédica del Gobierno federal. Los resúmenes del PDQ se basan en un análisis independiente de las publicaciones médicas. No constituyen declaraciones de la política del NCI ni de los NIH.

Propósito de este resumen

Este resumen del PDQ sobre el cáncer contiene información actualizada sobre la genética del cáncer de riñón. El propósito es informar y ayudar a los pacientes, sus familiares y cuidadores. No ofrece pautas ni recomendaciones formales para la toma de decisiones relacionadas con la atención de la salud.

Revisores y actualizaciones

Los consejos editoriales redactan y actualizan los resúmenes de información sobre el cáncer del PDQ. Estos consejos los conforman equipos de especialistas en el tratamiento del cáncer y otras especialidades relacionadas con esta enfermedad. Los resúmenes se revisan de manera periódica y se modifican con información nueva. La fecha de actualización al pie de cada resumen indica cuándo se hizo el cambio más reciente.

La información en este resumen para pacientes proviene de la versión para profesionales de la salud, que el [Consejo editorial del PDQ sobre la genética del cáncer](#) revisa de manera periódica y actualiza en caso necesario.

Información sobre ensayos clínicos

Un ensayo clínico es un estudio para responder a una pregunta científica; por ejemplo, si un tratamiento es mejor que otro. Los ensayos se basan en estudios anteriores y en lo que se aprendió en el laboratorio. Cada ensayo responde a ciertas preguntas científicas con el fin de encontrar formas nuevas y mejores de ayudar a los pacientes con cáncer. Durante los ensayos clínicos de tratamiento, se recopila información sobre los efectos de un tratamiento nuevo y su eficacia. Si un ensayo clínico indica que un tratamiento nuevo es mejor que el tratamiento estándar, el tratamiento nuevo quizás se convierta en el "estándar". Los pacientes pueden considerar la participación en un ensayo clínico. Algunos ensayos clínicos solo aceptan a pacientes que aún no comenzaron un tratamiento.

Para obtener más información sobre ensayos clínicos, consulte el [portal de Internet del NCI](#). También puede llamar al número de contacto del NCI 1-800-422-6237 (1-800-4-CANCER),

escribir un correo electrónico o usar el chat del [Servicio de Información de Cáncer](#).

Permisos para el uso de este resumen

PDQ (Physician Data Query) es una marca registrada. Se autoriza el uso del texto de los documentos del PDQ; sin embargo, no se podrá identificar como un resumen de información sobre cáncer del PDQ del NCI, salvo que el resumen se reproduzca en su totalidad y se actualice de manera periódica. Por otra parte, se permitirá que un autor escriba una oración como “En el resumen del PDQ del NCI de información sobre la prevención del cáncer de mama se describen, de manera concisa, los siguientes riesgos: [incluir fragmento del resumen]”.

Se sugiere citar la referencia bibliográfica de este resumen del PDQ de la siguiente forma:

PDQ® sobre la genética del cáncer. PDQ Síndromes hereditarios de cáncer de riñón. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Actualización: <MM/DD/YYYY>. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/rinon/paciente/genetica-de-rinon-pdq>. Fecha de acceso: <MM/DD/YYYY>.

Las imágenes en este resumen se reproducen con autorización del autor, el artista o la editorial para uso exclusivo en los resúmenes del PDQ. La utilización de las imágenes fuera del PDQ requiere la autorización del propietario, que el Instituto Nacional del Cáncer no puede otorgar. Para obtener más información sobre el uso de las ilustraciones de este resumen o de otras imágenes relacionadas con el cáncer, consulte [Visuals Online](#), una colección de más de 3000 imágenes científicas.

Cláusula sobre el descargo de responsabilidad

La información en estos resúmenes no se debe utilizar para justificar decisiones sobre reembolsos de seguros. Para obtener más información sobre la cobertura de seguros, consulte la página [Manejo de la atención del cáncer](#) en Cancer.gov/espanol.

Comuníquese con el Instituto Nacional del Cáncer

Para obtener más información sobre las opciones para comunicarse con el NCI, incluso la dirección de correo electrónico, el número telefónico o el chat, consulte la página del [Servicio de Información de Cáncer del Instituto Nacional del Cáncer](#).

Actualización: 28 de febrero de 2025

Si desea copiar algo de este texto, vea [Derechos de autor y uso de imágenes y contenido](#) sobre instrucciones de derechos de autor y permisos. En caso de reproducción digital permitida, por favor, dé crédito al Instituto Nacional del Cáncer como su creador, y enlace al producto original del NCI usando el título original del producto; por ejemplo, “Síndromes hereditarios de cáncer de

riñón (PDQ®)–Versión para pacientes publicada originalmente por el Instituto Nacional del Cáncer.”



¿Desea usar este contenido en su sitio web o en otra plataforma digital? En nuestra [página de sindicación de contenidos](#) le decimos cómo hacerlo.