

cancer.org | 1.800.227.2345

Causas, factores de riesgo y prevención del cáncer colorrectal

Conozca los factores de riesgo del cáncer colorrectal y lo que podría hacer para disminuir el riesgo de tenerlo.

Factores de riesgo

Un factor de riesgo es todo aquello que afecta la probabilidad de padecer una enfermedad, tal como el cáncer. Sepa más sobre los factores de riesgo del cáncer colorrectal.

- Factores de riesgo del cáncer colorrectal
- ¿Cuáles son las causas del cáncer colorrectal?

Prevención

No existe forma alguna de prevenir el cáncer del todo, pero hay cosas que puede hacer para disminuir el riesgo. Acceda aquí para saber más.

- ¿Se puede prevenir el cáncer colorrectal?
- Pruebas genéticas, detección y prevención para personas con sólidos antecedentes familiares de cáncer colorrectal

Know Your Cancer Risk (en inglés)

Haga la evaluación CancerRisk360[™] (en inglés) de la American Cancer Society para saber más sobre lo que usted puede cambiar para mejorar su salud. Con 5 minutos de su tiempo para contestar algunas preguntas, le ofreceremos un plan personalizado de acciones con recursos útiles que puede usar para disminuir el riesgo de tener cáncer.

Factores de riesgo del cáncer colorrectal

Los investigadores han encontrado varios factores de riesgo que pueden aumentar la probabilidad de que una persona presente pólipos o cáncer colorrectal.

¿Qué es un factor de riesgo?

Factores de riesgo que se pueden cambiar

Factores de riesgo del cáncer colorrectal que no se pueden cambiar

¿Qué es un factor de riesgo?

Un factor de riesgo es todo aquello que aumenta la probabilidad de llegar a tener alguna enfermedad, como el cáncer.

Distintos tipos de cáncer tienen diferentes factores de riesgo. Algunos factores de riesgo, como el fumar, se pueden cambiar. Otros factores, como la edad o los antecedentes de cáncer en la familia, no se pueden cambiar.

Sin embargo, el tener un factor de riesgo, o incluso muchos factores, no significa que una persona padecerá la enfermedad. Además, algunas personas que contraen la enfermedad pueden no tener ningún factor de riesgo conocido.

Factores de riesgo que se pueden cambiar

Muchos factores relacionados con el estilo de vida se han vinculado con el cáncer colorrectal. De hecho, más de la mitad de todos los caso de cáncer colorrectal están relacionados con factores de riesgo que se pueden cambiar.

Exceso de peso corporal

Si usted tiene sobrepeso (obesidad o exceso de peso), el riesgo de tener cáncer colorrectal y morir por ello es mayor. El sobrepeso aumenta el riesgo de cáncer colorrectal en las personas, aunque esta asociación parece ser más fuerte entre los hombres. Lograr y mantener un peso saludable también podría ayudar a reducir el riesgo de tenerlo.

Diabetes mellitus tipo 2

Las personas con diabetes mellitus tipo 2 son más propensas a tener cáncer colorrectal que las personas que no la tienen. Los investigadores sospechan que este mayor riesgo puede deberse a los altos niveles de insulina en personas con diabetes mellitus. Tanto la diabetes tipo 2 como el cáncer colorrectal comparten algunos de los mismos factores de riesgo (tales como tener sobrepeso e inactividad física). Sin embargo, incluso después de tomar estos factores en cuenta, las personas con diabetes tipo 2 todavía presentan un mayor riesgo. Estas personas también suelen tener un pronóstico menos favorable después del diagnóstico.

Ciertos tipos de alimentos

Una alimentación a largo plazo con mucha carne roja (como res, cerdo, cordero o hígado) y carnes procesadas (como salchicha, hot dogs y algunos embutidos) aumenta el riesgo de cáncer colorrectal.

Las carnes cocinadas a temperaturas muy altas (fritas, asadas o a la parrilla) crean sustancias químicas que podrían aumentar el riesgo de cáncer.

Tener un nivel bajo de vitamina D también puede aumentar el riesgo.

Mantener un <u>patrón de alimentación saludable</u>¹ en el que se incluya muchas frutas, verduras, y granos enteros (integrales) y en el que además se limite o evite el consumo de carnes rojas, carnes procesadas y el consumo de bebidas azucaradas, probablemente reduce el riesgo.

Fumar

Las personas que han fumado tabaco durante mucho tiempo son más propensas a tener cáncer colorrectal y a morir por ello que las personas que no fuman. Fumar tabaco también aumenta el riesgo de que las personas tengan pólipos en el colon. Se sabe bien que fumar causa cáncer de pulmón, pero también está relacionado con muchos otros tipos de cáncer². Si usted fuma y quiere saber más sobre cómo dejar de fumar, vea la sección sobre Cómo dejar de fumar³.

Consumo de alcohol

El cáncer colorrectal ha sido vinculado al consumo entre moderado y excesivo de alcohol. Incluso el consumo entre ligero y moderado de alcohol se ha asociado con algo de riesgo. Lo mejor es no beber alcohol. Si la persona bebe alcohol, no debe ser más de 2 bebidas al día para los hombres y 1 al día para las mujeres. Esto podría tener muchos beneficios para la salud, entre ellos, la disminución en el riesgo de tener muchos tipos de cáncer⁴.

Factores de riesgo del cáncer colorrectal que no se pueden cambiar

Su edad

Su riesgo de cáncer colorrectal aumenta con la edad. Los adultos jóvenes pueden llegar a tenerlo, pero es mucho más común después de los 50 años de edad. El cáncer colorrectal está aumentando entre las personas menores de 50 años y aún no está claro el motivo.

Sus antecedentes étnicos y raciales

Las personas de origen nativo-americano, así como las personas nativas de Alaska, presentan la mayor tasa de incidencia de cáncer colorrectal en los Estados Unidos, seguidas por los hombres y las mujeres de ascendencia afroamericana.

Las personas de origen judío de Europa Oriental (o judíos asquenazíes) presentan uno de los mayores riesgos de cáncer colorrectal en comparación con cualquier otro grupo étnico en el mundo.

Su género sexual al nacer

Los hombres que tienen cáncer colorrectal son más propensos a morir a causa de ello que las mujeres. Los motivos no están del todo claros. Las mujeres con cáncer colorrectal son más propensas a tenerlo en el lado derecho del colon, especialmente quienes ya no tienen la menstruación (son posmenopáusicas).

Colecistectomía

Se ha descubierto que las personas a quienes se les extirpó la vesícula biliar (colecistectomía) tienen un riesgo levemente mayor de tener cáncer de colon en el lado derecho. No se entiende del todo por qué, y por ello aún se sigue investigando al respecto.

Antecedente personal de cáncer colorrectal o de pólipos colorrectales

Si usted tiene un antecedente de <u>pólipos adenomatosos</u>⁵ (adenomas), tiene más riesgo de cáncer colorrectal. Esto es sobre todo cierto si los pólipos son grandes, si existen muchos de ellos, o si alguno de ellos muestra displasia.

Si ha tenido cáncer colorrectal, aunque se haya extirpado por completo, es más probable que tenga algún caso nuevo de cáncer en otras partes del colon y del recto. Las probabilidades de que esto suceda son mucho mayores si usted tuvo el primer cáncer colorrectal siendo joven.

Antecedente personal de enfermedad inflamatoria del intestino

El riesgo de cáncer colorrectal es mayor si usted padece la enfermedad inflamatoria intestinal (o del intestino; IBD, por sus siglas en inglés), incluida la colitis ulcerosa o la enfermedad de Crohn.

La IBD es una afección en la que el colon se encuentra inflamado durante mucho tiempo. Las personas que han padecido IBD muchos años, especialmente si no recibieron tratamiento, a menudo llegan a tener **displasia**. El término displasia se utiliza para describir las células en el revestimiento del colon o del recto que tienen un aspecto anómalo o inusual, pero que no son células cancerosas. Estás células pueden volverse cancerosas con el paso del tiempo.

Si usted padece IBD, puede que necesite empezar las pruebas de detección para el cáncer colorrectal a una edad más temprana y realizarlas con más frecuencia.

La enfermedad inflamatoria intestinal es diferente al síndrome del intestino irritable (IBS, por sus siglas en inglés), el cual no parece que aumente el riesgo de cáncer colorrectal.

Antecedente personal de radioterapia dirigida al abdomen o a la zona pélvica

Si usted sobrevivió al cáncer antes y, como parte del tratamiento, recibió radioterapia en la zona donde está el colon (la zona del abdomen y de la pelvis), el riesgo de que tenga cáncer colorrectal es mayor. Si ha recibido radioterapia administrada al abdomen o a la pelvis, sobre todo durante la infancia, debe comenzar a hacerse las pruebas de detección del cáncer colorrectal a una edad más joven y hacerse las pruebas más a menudo.

Asimismo, algunos estudios sugieren que los hombres que hayan recibido radioterapia para tratar el cáncer de próstata podrían tener un mayor riesgo de cáncer rectal, ya que el recto recibe algo de la radiación empleada en el tratamiento. La mayoría de estos estudios se basa en los hombres tratados en las décadas de 1980 y 1990, cuando los tratamientos de radiación eran menos precisos que los de hoy en día. No está claro el efecto de los métodos más modernos de radiación en el riesgo de cáncer rectal, pero se continúa realizando investigación en este ámbito.

Antecedente familiar de cáncer colorrectal o de pólipos adenomatosos

Casi todo cáncer colorrectal se descubre en personas sin antecedentes familiares de cáncer colorrectal. A pesar de esto, hasta 1 persona de cada 3 que llegan a tener cáncer colorrectal tiene otros familiares que lo han padecido.

Las personas con antecedentes de cáncer colorrectal en un familiar de primer grado (padre, madre, hermanos, hermanas o hijos) tienen un mayor riesgo. El riesgo es aún mayor si a ese familiar se le diagnosticó cáncer cuando tenían menos de 50 años, o si más de un pariente de primer grado se vio afectado por este cáncer.

Las razones para el aumento del riesgo no están claras en todos los casos. El cáncer que "viene de familia" se puede deber a genes heredados, a que se comparten factores medioambientales o a alguna combinación de estos factores.

Tener familiares que hayan tenido pólipos adenomatosos también está relacionado con un mayor riesgo de cáncer de colon (los pólipos adenomatosos son la clase de pólipos que se pueden convertir en cáncer).

Si usted presenta un historial familiar de pólipos adenomatosos o de cáncer colorrectal, consulte con su médico sobre la posible necesidad de comenzar a hacer las pruebas de detección a una edad más temprana. Si usted ha tenido pólipos adenomatosos o cáncer colorrectal, es importante que informe a sus familiares cercanos para que puedan notificar de esto a sus médicos y comenzar las pruebas de detección a la edad adecuada.

Tener un síndrome hereditario

Alrededor del 5 % de las personas que padecen cáncer colorrectal presentan <u>cambios</u> <u>genéticos</u>⁶ hereditarios (mutaciones) que causan síndromes de cáncer familiar y pueden llevar a padecer la enfermedad.

Los síndromes hereditarios más comunes asociados con el cáncer colorrectal son el síndrome de Lynch (cáncer colorrectal hereditario sin poliposis o HNPCC) y la poliposis adenomatosa familiar (FAP, por sus siglas en inglés), pero otros síndromes menos comunes también pueden aumentar el riesgo de cáncer colorrectal.

Síndrome de Lynch (cáncer de colon hereditario sin poliposis, o HNPCC)

El síndrome de Lynch es el síndrome hereditario de cáncer colorrectal más común. Representa del 2 % al 4 % de todos los casos de cáncer colorrectal. En la mayoría de los casos, este trastorno se da por un defecto hereditario en alguno de estos genes: *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* o *EPCAM*, pero los cambios en otros genes también pueden causar el síndrome de Lynch. Estos genes, llamados genes de reparación de errores de emparejamiento del ADN (MMR), normalmente ayudan a reparar el ADN que se ha dañado.

El cáncer asociado con este síndrome suele aparecer cuando las personas son relativamente jóvenes, y tienden a padecer cáncer de colon en la parte derecha del cuerpo. Las personas con síndrome de Lynch pueden presentar pólipos, pero suelen tener solo unos pocos. El riesgo de cáncer colorrectal que corren durante toda su vida las personas con esta afección puede llegar hasta el 50 %, aunque depende del gen que se vea afectado.

Las mujeres con esta afección también tienen un riesgo muy alto de cáncer del endometrio (el revestimiento del útero). Otros tipos de cáncer asociados con el síndrome de Lynch incluyen el cáncer de ovario, de estómago, del intestino delgado, del páncreas, del riñón, de próstata, de los uréteres (conductos que llevan la orina desde los riñones hasta la vejiga) y de las vías biliares. Las personas con el síndrome de Turcot (una afección no común hereditaria) que presenten algún defecto en uno de los genes del síndrome de Lynch corren más riesgo de cáncer colorrectal, así como de un tipo específico de cáncer cerebral denominado giloblastoma.

Para más información sobre el síndrome de Lynch, vea ¿Cuáles son las causas del cáncer colorrectal?, ¿Se puede prevenir el cáncer colorrectal? y <u>Síndromes de cáncer familiar</u>⁷.

Poliposis adenomatosa familiar (FAP)

La poliposis adenomatosa familiar (FAP, por sus siglas en inglés) se da por cambios (mutaciones) en el gen *APC* que una persona hereda de sus padres. Aproximadamente el 1 % de todos los casos de cáncer colorrectal se dan por poliposis adenomatosa familiar.

En el tipo más común de FAP, se forman cientos o miles de pólipos en el colon y el recto de una persona, a menudo a partir de los 10 a 12 años. El cáncer generalmente aparece en 1 o más de estos pólipos a partir de los 20 años. A los 40 años, casi todas las personas con FAP tendrán cáncer de colon si no se les ha extirpado el colon para prevenirlo. Las personas con FAP también corren más riesgo de cáncer de estómago, del intestino delgado, del páncreas, del hígado y de algunos otros órganos.

Hay tres subtipos de FAP:

- En la FAP atenuada, o AFAP, los pacientes tienen menos pólipos (menos de 100), y el cáncer colorrectal tiende a aparecer más tarde (entre los 40 y los 59 años).
- El **síndrome de Gardner** es un tipo de FAP que también causa tumores no cancerosos en la piel, en el tejido blando y en los huesos.
- Con el síndrome de Turcot, las personas con una mutación del gen APC corren más riesgo de tener muchos pólipos adenomatosos y cáncer colorrectal, pero también un tipo específico de cáncer cerebral llamado meduloblastoma.

Afecciones hereditarias poco comunes asociadas al cáncer colorrectal

- Síndrome Peutz-Jeghers (PJS): Las personas con esta afección hereditaria tienden a presentar pecas alrededor de la boca (y a veces en las manos y en los pies) y un tipo especial de pólipo llamados hamartomas en el tubo digestivo. Estas personas presentan un riego mucho mayor de cáncer colorrectal y de otros tipos de cáncer, como el cáncer de seno, de ovario y de páncreas. Por lo general se diagnostican a una edad más temprana de la habitual. Este síndrome se da por mutaciones en el gen STK11 (LKB1).
- Poliposis asociada a MUTYH (MAP): Las personas con este síndrome tienen muchos pólipos en el colon, los cuales casi siempre se vuelven cancerosos si no se vigilan con cuidado mediante colonoscopias rutinarias. Estas personas también tienen un mayor riesgo de cáncer del tubo digestivo (gastrointestinal o GI), de

- seno, de ovario, de la vejiga y de la tiroides. Este síndrome se da por mutaciones en el gen *MUTYH* (que actúa en la "corrección" del ADN para corregir cualquier error) y a menudo lleva a tener cáncer a una edad más temprana.
- Fibrosis quística (FQ o CF): La FQ (o CF, por sus siglas en inglés) es una afección hereditaria en la que las células de algunos órganos del cuerpo producen una mucosidad más espesa y pegajosa de lo normal. Esto puede provocar problemas de salud, sobre todo en los pulmones y el páncreas. A medida que la mejora de la atención médica ha ayudado a las personas con CF a vivir más tiempo, queda claro que las personas con CF también corren más riesgo de cáncer colorrectal, que por lo general aparece a una edad mucho más temprana que en las personas sin esta afección. El riesgo de cáncer colorrectal es aún mayor en personas que han recibido un trasplante de órganos, tal como un trasplante de pulmón. La fibrosis quística se da por mutaciones en el gen CFTR.

Puesto que muchos de estos síndromes se asocian con el cáncer colorrectal a una edad temprana y con otros tipos de cáncer, es importante identificar a las familias con estos síndromes hereditarios. Esto permite a los médicos recomendar medidas específicas, por ejemplo, pruebas de detección y otras medidas preventivas cuando la persona es más joven. Puede encontrar información sobre la evaluación del riesgo, la asesoría genética y las pruebas genéticas para muchos de estos síndromes en la sección Estudios genéticos, detección y prevención para las personas con sólidos antecedentes familiares de cáncer colorrectal.

Know Your Cancer Risk (en inglés) 8

Haga la evaluación CancerRisk360™ (en inglés) de la American Cancer Society para saber más sobre lo que usted puede cambiar para mejorar su salud. Con 5 minutos de su tiempo para contestar algunas preguntas, le ofreceremos un plan personalizado de acciones con recursos útiles que puede usar para disminuir el riesgo de tener cáncer.

Hyperlinks

- 1. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/alimentacion-y-actividad-fisica/alimentacion-sana.html</u>
- 2. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/tabaco/riesgos-para-la-salud-debido-al-tabaquismo.html</u>
- 3. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/tabaco/guia-para-dejar-de-fumar.html

- 4. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/alimentacion-y-actividad-fisica/quias-sobre-nutricion-y-actividad-fisica-para-la-prevencion-del-cancer.html</u>
- 5. <u>www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-colon-o-recto/acerca/que-es-cancer-de-colon-o-recto.html</u>
- 6. www.cancer.org/es/cancer/entendimiento-del-cancer/genetica-v-cancer.html
- 7. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html</u>
- 8. acscancerrisk360.cancer.org/
- 9. www.cancer.org/es/cancer/contenido-medico-y-de-salud-en-cancer-org.html

Referencias

American Cancer Society. *Cancer Facts & Figures 2023*. Atlanta: American Cancer Society; 2023.

American Cancer Society. Colorectal Cancer Facts & Figures 2023-2025. Atlanta, GA.

Ballester V, Rashtak S, Boardman L. Clinical and molecular features of young-onset colorectal cancer. *World J Gastroenterol.* 2016; 22(5):1736-1744.

Berger AH and Pandolfi PP. Ch 5 - Cancer Susceptibility Syndromes. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

Chung DC. Clinical manifestations and diagnosis of familial adenomatous polyposis. Lamont JT and Grover S, eds. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. https://www.uptodate.com (Accessed on Jan 29, 2024.)

Dashti SG, Win AK, Hardikar SS, et al. Physical activity and the risk of colorectal cancer in Lynch syndrome. *Int J Cancer*. 2018;143(9):2250–2260. doi:10.1002/ijc. 31611.

Grover S and Stoffel E. MUTYH-associated polyposis. Lamont JT and Robson KM, eds. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. https://www.uptodate.com (Accessed on Jan 29, 2024.)

Lawler M, Johnston B, Van Schaeybroeck S, Salto-Tellez M, Wilson R, Dunlop M, and Johnston PG. Chapter 74 – Colorectal Cancer. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Libutti SK, Saltz LB, Willett CG, and Levine RA. Ch 62 - Cancer of the Colon. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott-Williams & Wilkins; 2019.Macrae FA. Epidemiology and risk factors for colorectal cancer. Goldberg RM and Seres D, eds. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. https://www.uptodate.com (Accessed on Jan 29, 2024.)

National Cancer Institute: Physician Data Query (PDQ). Colorectal Cancer Prevention. 2023. Accessed at https://www.cancer.gov/types/colorectal/patient/colorectal-prevention-pdq on Jan 29, 2024.

National Cancer Institute: Genetics of Colorectal Cancer (PDQ®)—Health Professional Version. 2023. https://www.cancer.gov/types/colorectal/hp/colorectal-genetics-pdq#link/_2606. Accessed Jan 29, 2024.

Rock CL, Thomson C, Gansler T, et al. American Cancer Society guideline for diet and physical activity for cancer prevention. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2020;70(4). doi:10.3322/caac.21591. Accessed at https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.3322/caac.21591 Jan 24, 2024.

Hall MJ and Neumann CC. Lynch syndrome (hereditary nonpolyposis colorectal cancer): Clinical manifestations and diagnosis. Lamont JT and Grover S, eds. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. https://www.uptodate.com (Accessed on Jan 29, 2024.)

Zhu Z, Zhao S, Liu Y, et al. Risk of secondary rectal cancer and colon cancer after radiotherapy for prostate cancer: a meta-analysis. *Int J Colorectal Dis.* 2018;33(9):1149-1158. doi:10.1007/s00384-018-3114-7.

Actualización más reciente: abril 29, 2025

¿Cuáles son las causas del cáncer colorrectal?

Los investigadores han encontrado varios factores que pueden aumentar el riesgo de padecer cáncer colorrectal, pero aún no está claro exactamente cómo todos estos factores pueden causar el cáncer.

Cambios genéticos que pueden causar cáncer colorrectal Mutaciones genéticas hereditarias (línea germinal) Mutaciones genéticas adquiridas (somáticas)

Cambios genéticos que pueden causar cáncer colorrectal

El cáncer se da por cambios en el ADN presente en el interior de nuestras células. El ADN es la sustancia en nuestras células que compone los genes, los cuales controlan el funcionamiento de las células. Por lo general, nos parecemos a nuestros padres porque de ellos proviene nuestro ADN. Sin embargo, el ADN afecta algo más que sólo nuestra apariencia.

Algunos genes ayudan a controlar cuándo crecen y se multiplican las células, cuándo se dividen en células nuevas y cuándo mueren:

- Ciertos genes que promueven el crecimiento de las células, su división y su tiempo de vida se llaman **oncogenes**.
- Los genes que ayudan a controlar la división celular o a indicar a las células que mueran en el momento indicado se denominan genes supresores del tumor.

El cáncer se puede dar por mutaciones (cambios) en el ADN que activan los oncogenes o que desactivan los genes supresores de tumores. Esto causa que las células se mutiplican y crezcan de manera descontrolada. Normalmente, los cambios en muchos genes diferentes son necesarios para que se dé el cáncer colorrectal.

Para más información sobre cómo los cambios genéticos pueden causar cáncer, vea la sección sobre genes y cáncer¹.

Mutaciones genéticas hereditarias (línea germinal)

Algunas mutaciones de ADN se pueden transmitir en las familias y se encuentran en todas las células de una persona. Estas se llaman **mutaciones hereditarias**. Un número muy pequeño de casos de cáncer colorrectal se debe a mutaciones genéticas hereditarias. Ahora se conocen muchos de estos cambios en el ADN y sus efectos en el crecimiento celular. Por ejemplo:

- La poliposis adenomatosa familiar (FAP, siglas en inglés), la FAP atenuada (AFAP) y el síndrome de Gardner se dan por cambios hereditarios en el gen APC. El gen APC es un gen supresor de tumores; normalmente ayuda a controlar el crecimiento celular. En las personas con cambios hereditarios en el gen APC, este "freno" del crecimiento celular se desactiva, causando que se formen cientos de pólipos en el colon. Con el tiempo, casi siempre se forma cáncer en uno o más de estos pólipos.
- El síndrome de Lynch (cáncer de colon hereditario sin poliposis, o HNPCC) se da por cambios en los genes que normalmente ayudan a una célula a reparar daños en el ADN. Una mutación en alguno de los genes reparadores del ADN, como MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 y EPCAM puede evitar que se corrijan errores del ADN. Estos errores a veces afectan los genes reguladores del crecimiento, con lo cual se puede formar cáncer.
- El **síndrome Peutz-Jeghers** se da por cambios hereditarios en el gen *STK11* (*LKB1*), un gen supresor de tumores.
- La poliposis asociada al gen MUTYH (MAP) se da por mutaciones en este gen MUTYH, el cual influye en la manera en que la célula "corrige" o verifica el ADN y repara errores cuando las células se dividen.
- La fibrosis quística (CF) es causa de mutaciones hereditarias en el gen CFTR.
 Aún no está claro exactamente cómo los cambios en este gen aumentan el riesgo de cáncer colorrectal.

Las pruebas genéticas especiales pueden encontrar las mutaciones genéticas relacionadas con estas afecciones hereditarias. Si usted tiene antecedentes familiares de pólipos, cáncer colorrectal u otros síntomas relacionados con estos afecciones, sería buena idea hablar con su médico sobre asesoramiento y pruebas genéticas.

La American Cancer Society recomienda hablar de los estudios genéticos (pruebas genéticas) con un profesional cualificado en genética del cáncer antes de hacerse cualquiera de estas pruebas. Para más información, visite la sección sobre Entender las pruebas genéticas para el riesgo de cáncer² y la sección ¿Qué ocurre durante las pruebas genéticas para el riesgo de cáncer?³.

Mutaciones genéticas adquiridas (somáticas)

La mayoría de las mutaciones genéticas que causan cáncer son mutaciones **adquiridas** o **somáticas**. Estas mutaciones ocurren durante la vida de una persona y no se transmiten a los hijos. Estos cambios en el ADN solamente afectan a las células que provienen de la célula original que mutó.

En la mayoría de los casos de cáncer colorrectal, las mutaciones del ADN que causan cáncer se adquieren durante la vida de una persona, en vez de heredarse. Ciertos factores de riesgo probablemente desempeñan un papel en causar estas mutaciones adquiridas, pero hasta el momento se desconoce qué causa la mayoría de estas mutaciones.

No parece que haya una única vía genética para tener cáncer colorrectal que sea la misma en todos los casos. En muchos casos, la primera mutación aparece en el gen *APC*, lo que causa un aumento en el crecimiento de las células colorrectales debido a la pérdida de este "freno" en el crecimiento celular. Puede que luego aparezcan más mutaciones en otros genes, lo que puede provocar la multiplicación y propagación descontroladas de las células. Es probable que también estén involucrados otros genes aún desconocidos.

Hyperlinks

1. www.cancer.org/es/cancer/entendimiento-del-cancer/genetica-y-cancer.html

- 2. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/pruebas-geneticas-para-evaluar-el-riesgo-de-cancer/comprension-de-las-pruebas-geneticas-para-el-cancer.html</u>
- 3. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/pruebas-geneticas-para-evaluar-el-riesgo-de-cancer/que-ocurre-durante-las-pruebas-geneticas.html</u>
- 4. www.cancer.org/es/cancer/contenido-medico-y-de-salud-en-cancer-org.html

Referencias

American Cancer Society. *Colorectal Cancer Facts & Figures 2023-2025*. Atlanta, Ga: American Cancer Society; 2023.

Kelly SR and Nelson H. Chapter 75 – Cancer of the Rectum. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Dorshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Lawler M, Johnston B, Van Schaeybroeck S, Salto-Tellez M, Wilson R, Dunlop M, and Johnston PG. Chapter 74 – Colorectal Cancer. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Dorshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Libutti SK, Saltz LB, Willett CG, and Levine RA. Ch 62 - Cancer of the Colon. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

Libutti SK, Willett CG, Saltz LB, and Levine RA. Ch 63 - Cancer of the Rectum. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

National Cancer Institute: Physician Data Query (PDQ). Colorectal Cancer Prevention. 2023. Accessed at https://www.cancer.gov/types/colorectal/patient/colorectal-prevention-pdq on Jan 29, 2024.

Rock CL, Thomson C, Gansler T, et al. American Cancer Society guideline for diet and physical activity for cancer prevention. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2020;70(4). doi:10.3322/caac.21591. Accessed at https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.3322/caac.21591 Jan 24, 2024.

Actualización más reciente: enero 29, 2024

¿Se puede prevenir el cáncer colorrectal?

No hay una manera cierta de prevenir el cáncer colorrectal, pero con las pruebas de detección se pueden encontrar células anómalas o inusuales antes de que se conviertan en cáncer. También podría lograr reducir el riesgo de tener cáncer colorrectal si cambia los factores de riesgo que sí puede controlar.

Pruebas de detección del cáncer colorrectal
Peso corporal, actividad física y alimentación
Dejar de fumar
Vitaminas, calcio y magnesio
Medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (NSAID)
Terapia de reemplazo hormonal para mujeres

Pruebas de detección del cáncer colorrectal

La detección es el proceso de buscar cáncer o precáncer en las personas que no tienen ningún síntoma de la enfermedad. Las pruebas de detección del cáncer colorrectal que se hacen regularmente son una de las herramientas más poderosas para prevenir este tipo de cáncer.

Desde el momento en que las primeras células anómalas comienzan a convertirse en pólipos, usualmente pasan entre 10 y 15 años para que éstas se transformen en cáncer colorrectal. La mayoría de los pólipos se pueden descubrir con pruebas de detección habituales, y se pueden extirpar antes de que tengan la oportunidad de convertirse en cáncer. Las pruebas de detección también son útiles en encontrar el cáncer colorrectal en sus inicios (temprano)¹, cuando es pequeño, no se ha extendido y es más probable que el tratamiento sea eficaz.

Si tiene 45 años o más, usted debe comenzar a hacerse las pruebas de detección del cáncer colorrectal. Se pueden usar varios tipos de pruebas. Hable con el proveedor de la atención médica sobre qué pruebas serían buenas en su caso. Lo más importante es hacerse la prueba, sin importar la prueba que elija.

Si usted tiene un antecedente familiar significativo de cáncer colorrectal o de pólipos, consulte con su médico sobre el riesgo que corre. Es posible que se beneficie de recibir <u>asesoría genética</u>² para revisar su árbol genealógico médico y ver la probabilidad de que tenga algún <u>síndrome de cáncer familiar</u>³.

Peso corporal, actividad física y alimentación

Es posible que pueda reducir el riesgo de cáncer colorrectal si controla su alimentación y su actividad física.

Peso: El sobrepeso (obesidad o exceso de peso) aumenta el riesgo de cáncer colorrectal tanto en los hombres como en las mujeres, aunque esta asociación parece ser mayor entre los hombres. **Lograr y mantener un peso saludable también podría ayudar a reducir su riesgo.**

Actividad física: Adoptar un estilo de vida más activo reduce el riesgo de tener cáncer colorrectal y pólipos. La actividad física de nivel moderado a intenso puede disminuir el riesgo. Aumentar el tiempo de actividad física, así como su intensidad, puede ayudar a reducir el riesgo.

Alimentación: En general, una alimentación con muchas frutas, verduras y granos integrales, y con pocas carnes rojas y procesadas, probablemente disminuya el riesgo del cáncer colorrectal, aunque aún no está claro exactamente los factores que son importantes. Muchos estudios han encontrado un vínculo entre las carnes rojas (res, cerdo y cordero) o las carnes procesadas (como embutidos, salchichas y perros calientes o *hot dogs*) y un mayor riesgo de cáncer colorrectal.

En los últimos años, algunos estudios amplios han mostrado evidencia contradictoria de que la fibra en la dieta probablemente reduce el riesgo de cáncer colorrectal. Se siguen realizando investigaciones sobre este asunto.

Limitar las carnes rojas y procesadas, así como comer más frutas, verduras y granos integrales podría ayudar a disminuir el riesgo.

Alcohol: En varios estudios se ha detectado que el aumento en el consumo de alcohol conlleva un mayor riesgo de cáncer colorrectal, especialmente entre los hombres. Lo mejor es no beber alcohol. Para las personas que sí beben, no deben tomar más de 1 bebida al día (en el caso de las mujeres) o 2 bebidas al día (en el caso de los hombres). **No beber alcohol puede ayudar a reducir el riesgo.**

Para obtener más información sobre la alimentación y la actividad física, consulte la Guía de la American Cancer Society sobre alimentación y actividad física para la prevención del cáncer⁴.

Dejar de fumar

El hábito de fumar durante un tiempo extenso se relaciona con un mayor riesgo de cáncer colorrectal, así como con muchos otros tipos de cáncer y de problemas de salud. Dejar de fumar puede ayudar a disminuir el riesgo de tener cáncer colorrectal y muchos otros tipos de cáncer. Si usted fuma y desea recibir ayuda para dejar de fumar⁵, llame a la American Cancer Society al 1-800-227-2345.

Vitaminas, calcio y magnesio

Algunos estudios indican que, si se toma diariamente un complejo multivitamínico que contenga ácido fólico (folato), se puede disminuir el riesgo de padecer cáncer

colorrectal, aunque esto no se ha averiguado en todos los estudios. De hecho, algunos estudios han sugerido que el ácido fólico podría contribuir al crecimiento de los tumores existentes. Aún se necesita investigar más sobre este tema.

Algunos estudios han sugerido que la vitamina D (la cual se puede obtener mediante la exposición al sol, ciertos alimentos o mediante una pastilla de vitaminas) puede reducir el riesgo de cáncer colorrectal. Los estudios han demostrado que los niveles bajos de vitamina D están asociados con un mayor riesgo de cáncer colorrectal y de otros tipos

de cáncer. Debido a la preocupación de que la exposición excesiva al sol pueda causar cáncer de piel, actualmente la mayoría de los expertos no recomienda esta forma de reducir el riesgo de cáncer colorrectal. Se necesitan más estudios para determinar si aumentar el consumo de vitamina D en algún suplemento puede ayudar a prevenir el cáncer colorrectal. Es mejor hablar con su médico sobre si le deben hacer análisis del nivel de vitamina D.

En algunos estudios, los niveles bajos de calcio se han asociado con un mayor riesgo de cáncer colorrectal, mientras que en otros se sugiere que aumentar el consumo de calcio puede disminuir el riesgo de reaparición de los adenomas colorrectales. El calcio es importante por varios motivos de salud, además de los posibles efectos en el riesgo

de cáncer. Sin embargo, dado el posible aumento del riesgo de cáncer de próstata en hombres que consumen mucho calcio y productos lácteos, y dado el posible menor riesgo de otros tipos de cáncer, como el cáncer colorrectal y el cáncer de seno, la American Cancer Society no ofrece ninguna recomendación específica sobre el consumo de productos lácteos para prevenir el cáncer.

La vitamina D y el calcio podrían actuar juntos en la disminución del riesgo del cáncer colorrectal, dado que la vitamina D ayuda al cuerpo a absorber el calcio. Aun así, no todos los estudios han encontrado que los suplementos de estos nutrientes reduzcan el riesgo.

Varios estudios han encontrado una posible asociación entre una alimentación alta en magnesio y un riesgo reducido de cáncer colorrectal, especialmente en las mujeres. Se necesitan más investigaciones para determinar si este vínculo existe.

Medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (NSAID)

Muchos estudios han encontrado que las personas que toman habitualmente aspirina u otros medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE o NSAID, por sus siglas en inglés), tales como el ibuprofeno (Motrin, Advil) y el naproxeno (Aleve), tienen menos riesgo de padecer cáncer colorrectal y pólipos.

Sin embargo, la aspirina y otros NSAID pueden causar efectos secundarios que pueden ser graves o potencialmente mortales, tales como sangrado por la irritación del estómago o úlceras estomacales, y que pueden sobrepasar los beneficios de estas medicinas en la población general. Por esta razón, la American Cancer Society no recomienda tomar NSAID solo para reducir el riesgo de cáncer colorrectal si se tiene un riesgo promedio.

Aun así, en el caso de algunas personas de entre 50 y 59 años de edad que corren mucho riesgo de tener enfermedad del corazón (una situación en la que las dosis bajas de aspirina es beneficioso), esta también puede ofrecer el beneficio de disminuir el riesgo de cáncer colorrectal.

Debido a que la aspirina y otros medicamentos antiinflamatorios no esteroides pueden causar efectos secundarios serios, consulte con su médico antes de comenzar a tomar cualquiera de ellos de manera habitual.

Terapia de reemplazo hormonal para mujeres

Algunos estudios han demostrado que tomar estrógeno y progesterona después de la menopausia (a veces llamada **terapia hormonal menopáusica** o **terapia de reemplazo hormonal combinada**) puede reducir el riesgo de una mujer de tener cáncer colorrectal, aunque en otros estudios no se ha demostrado.

Debido a que tomar estrógeno y progesterona después de la menopausia también puede aumentar en las mujeres el riesgo de enfermedad cardíaca, coágulos sanguíneos y cáncer de seno y de pulmón, no se recomienda normalmente para simplemente disminuir el riesgo de cáncer colorrectal.

Si usted está considerando utilizar la terapia hormonal en la menopausia, asegúrese de hablar con su médico sobre los riesgos y posibles beneficios.

Hyperlinks

- 1. <u>www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-colon-o-recto/deteccion-diagnostico-</u> clasificacion-por-etapas/clasificacion-de-la-etapa.html
- 2. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html</u>
- 3. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html
- 4. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/alimentacion-y-actividad-fisica/quias-sobre-nutricion-y-actividad-fisica-para-la-prevencion-del-cancer.html</u>
- 5. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/tabaco/guia-para-dejar-defumar.html</u>
- 6. <u>www.cancer.org/es/cancer/contenido-medico-y-de-salud-en-cancer-org.html</u>

Referencias

American Cancer Society. *Colorectal Cancer Facts & Figures 2023-2025*. Atlanta, Ga: American Cancer Society; 2023.

Hall MJ, Morris AM, Sun W. Precision Medicine Versus Population Medicine in Colon Cancer: From Prospects of Prevention, Adjuvant Chemotherapy, and Surveillance. Am Soc Clin Oncol Educ Book. 2018 May 23;38:220-230. doi: 10.1200/EDBK_200961. PMID: 30231337.

Kelly SR and Nelson H. Chapter 75 – Cancer of the Rectum. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Lawler M, Johnston B, Van Schaeybroeck S, Salto-Tellez M, Wilson R, Dunlop M, and Johnston PG. Chapter 74 – Colorectal Cancer. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Libutti SK, Saltz LB, Willett CG, and Levine RA. Ch 62 - Cancer of the Colon. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

Libutti SK, Willett CG, Saltz LB, and Levine RA. Ch 63 - Cancer of the Rectum. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

National Cancer Institute: Physician Data Query (PDQ). Colorectal Cancer Prevention. 2023. Accessed at https://www.cancer.gov/types/colorectal/patient/colorectal-prevention-pdq on March 4, 2024.

Rock CL, Thomson C, Gansler T, et al. American Cancer Society guideline for diet and physical activity for cancer prevention. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2020;70(4). doi:10.3322/caac.21591. Accessed at https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.3322/caac.21591 on June 30, 2023.

Saha D, Roman C, Beauchamp RD. New strategies for colorectal cancer prevention and treatment. World J Surg. 2002 Jul;26(7):762-6. doi: 10.1007/s00268-002-4049-1. Epub 2002 Apr 15. PMID: 11948369.

Actualización más reciente: abril 29, 2025

Pruebas genéticas, detección y prevención para personas con sólidos antecedentes familiares de cáncer colorrectal

Si tiene antecedentes familiares de pólipos o de cáncer colorrectal, corre un mayor riesgo de padecer cáncer colorrectal. Este riesgo puede ser aún mayor en personas con un fuerte historial familiar de cáncer colorrectal.

¿Las pruebas genéticas son adecuadas para usted?

Pruebas para el síndrome de Lynch (cáncer colorrectal hereditario sin poliposis, o HNPCC)

Pruebas para detectar poliposis adenomatosa familiar (FAP)

Pruebas para otros síndromes de cáncer hereditario

¿Las pruebas genéticas son adecuadas para usted?

Si le conviene hacerse pruebas genéticas (o estudios genéticos), esto dependerá de su historial familiar de cáncer colorrectal. El cáncer en los familiares cercanos (de primer grado), tales como padres, hermanos, y hermanas, es más preocupante, aunque también puede ser importante en familiares más lejanos. Tener dos o más familiares con cáncer colorrectal es más preocupante que tener un solo familiar con la enfermedad. También es más preocupante si a sus familiares les diagnosticaron cáncer a una edad más temprana de la habitual.

Si usted tiene algún antecedente familiar de cáncer colorrectal, hable con su médico. Es posible que se beneficie de una consulta con un asesor en genética o con otro profesional de la salud especializado en asesoramiento genético, que puede revisar su historial familiar para ver la probabilidad de que tenga un síndrome de cáncer familiar¹. El asesor también puede ayudarle a decidir si las pruebas genéticas son adecuadas para usted. Si se hizo pruebas y se encontró que tiene un gen anómalo o inusual, podría tomar medidas para ayudar a reducir el riesgo de cáncer colorrectal, tales como comenzar con las pruebas de detección rutinarias una edad más temprana o incluso someterse a cirugía.

Antes de someterse a pruebas genéticas, es importante saber con antelación lo que los resultados podrían decirle (o no) sobre el riesgo que corre. Las pruebas genéticas no son perfectas. Puede que las pruebas no ofrezcan respuestas claras en el caso de algunas personas. Por eso es importante reunirse con un asesor genético o un profesional de la genética del cáncer antes de decidir si se hace las pruebas o no. Para más información, vea Entender las pruebas genéticas de riesgo de cáncer², así como ¿Qué ocurre durante las pruebas genéticas para el riesgo de cáncer?³.

Las pruebas genéticas pueden ser útiles para indicar si los miembros de ciertas familias han heredado un alto riesgo de cáncer colorrectal debido a síndromes de cáncer hereditario, por ejemplo, el síndrome de Lynch (también conocido como cáncer colorrectal hereditario sin poliposis, o HNPCC, por sus siglas en inglés), o poliposis adenomatosa familiar (FAP).

En familias que se sabe tienen alguno de estos síndromes hereditarios, por lo general se sigue aconsejando a los parientes que deciden no hacerse las pruebas genéticas que comiencen a hacerse las pruebas de detección habituales para el cáncer colorrectal a una edad temprana, y que se hagan las pruebas con más frecuencia.

Pruebas para el síndrome de Lynch (cáncer colorrectal hereditario sin poliposis, o HNPCC)

El síndrome de Lynch puede aumentar significativamente el riesgo de una persona de padecer cáncer colorrectal. El riesgo de cáncer colorrectal en el transcurso de la vida de una persona con esta afección puede variar entre el 10 % y el 80 %, según la mutación genética que esté causando el síndrome.

Las personas con el síndrome de Lynch también corren mayor riesgo de padecer otros tipos de cáncer, tal como cáncer de útero (endometrio), ovario, estómago, intestino delgado, páncreas, riñón, cerebro, de los uréteres (conductos que llevan la orina desde los riñones hasta la vejiga) y de las vías biliares.

¿Quién debe hacerse las pruebas para detectar el síndrome de Lynch?

Hay dos conjuntos de pautas que los médicos usan a menudo para determinar quién podría beneficiarse del asesoramiento o de las pruebas genéticas: Los criterios de Ámsterdam (basados en antecedentes familiares) y las pautas revisadas de Bethesda (para las personas diagnosticadas con cáncer colorrectal).

Criterios de Ámsterdam

Los médicos han descubierto que muchas familias con síndrome de Lynch suelen tener ciertas características que se conocen como los **criterios de Ámsterdam**:

Al menos tres parientes tienen algún cáncer relacionado con el síndrome de Lynch, y se cumple alguna de estas características:

- Uno es un familiar de primer grado (padres, hermanos o hijos) de los otros dos parientes.
- Al menos dos generaciones sucesivas están afectadas.
- El cáncer se presentó en al menos uno de estos familiares antes de los 50 años de edad.

Si todos estos criterios se aplican en su familia, entonces sería recomendable la asesoría genética. Sin embargo, incluso si su historial familiar cumple con los criterios de Ámsterdam, no siempre significa que usted tenga el síndrome de Lynch. Muchas familias con síndrome de Lynch no reúnen los criterios de Ámsterdam.

Pautas (guías) de Bethesda revisadas

Se puede usar un segundo grupo de criterios, llamados pautas (o guías) de Bethesda revisadas, para ayudar a decidir si una persona con cáncer colorrectal se debe hacer pruebas para detectar cambios genéticos que se observan en el síndrome de Lynch. (A estos cambios se les denomina inestabilidad microsatelital o de microsatélite; MSI, por sus siglas en inglés). Estos criterios incluyen al menos una de las siguientes características:

- La persona tiene menos de 50 años cuando se le diagnostica el cáncer colorrectal o el cáncer de cuello uterino.
- La persona tiene o ha tenido un segundo cáncer colorrectal u otro tipo de cáncer (del endometrio⁴, del estómago⁵, del páncreas⁶, del intestino delgado⁷, de ovario⁸, de riñón⁹, de cerebro¹⁰, de los uréteres o de las vías biliares¹¹) que está relacionado con el síndrome de Lynch.
- La persona tiene menos de 60 años y el cáncer tiene ciertas características que se observan al microscopio en el síndrome de Lynch.
- La persona tiene un familiar de primer grado (padres, hermanos o hijos) menor de 50 años a quien se le diagnosticó cáncer colorrectal u otro cáncer relacionado con el síndrome de Lynch.

 La persona tiene dos o más familiares de primer o segundo grado (tías, tíos, abuelos, sobrinos y primos) que tuvieron cáncer colorrectal u otro tipo de cáncer relacionado con el síndrome de Lynch a cualquier edad.

Si una persona con cáncer colorrectal tiene cualquiera de los criterios de Bethesda, se puede recomendar hacerse las pruebas para detectar la MSI (inestabilidad microsatelital). Si se detecta MSI, el médico generalmente recomendará que el paciente se haga la prueba de mutaciones genéticas relacionada con el síndrome de Lynch.

Es importante saber que la mayoría de las personas que cumple con los criterios Bethesda no tiene síndrome de Lynch, y que se puede tener este síndrome y no cumplir con ninguno de los criterios mencionados. No todos los médicos usan las guías de Bethesda para decidir quién debe hacerse las pruebas de la MSI. De hecho, en la actualidad se recomienda hacerse las pruebas en todos los casos de cáncer colorrectal para ver si hay deficiencia del sistema MMR o MSI¹². En el caso de las personas cuyo cáncer tiene un nivel alto de MSI o le falta (es deficiente en) alguna de las proteínas MMR, lo más probable es que los médicos recomienden pruebas genéticas para el síndrome de Lynch.

Incluso si usted no tiene cáncer, puede que su médico sospeche que el síndrome de Lynch se transmite en su familia, basándose en los casos de cáncer colorrectal y de otros tipos de cáncer relacionados con este síndrome que afectan a sus familiares. En ese caso, puede que su médico recomiende asesoría genética para evaluar el riesgo.

Si su familia es portadora del síndrome de Lynch

En las familias en las que se sabe que portan (tienen) una mutación genética del síndrome de Lynch, los médicos recomiendan que los familiares que hayan dado positivo en las pruebas de la mutación y los que no se hayan hecho las pruebas comiencen a hacerse pruebas de detección con colonoscopia al cumplir aproximadamente los 20 años de edad, o comenzar entre 2 y 5 años antes que el familiar más joven al que se le diagnosticó la enfermedad (lo que ocurra primero). Las pruebas deben hacerse cada año o cada dos años. De esta manera, se pueden detectar y extirpar los pólipos, y se puede detectar todo cáncer en la etapa más temprana posible. (Consulte la <u>Guía de la American Cancer Society para la detección del cáncer colorrectal¹³.)</u>

Pruebas para detectar poliposis adenomatosa familiar (FAP)

Por lo general, la poliposis adenomatosa familiar (FAP, por sus siglas en inglés) causa cientos de pólipos en el colon y en el recto, lo cual lleva a tener cáncer colorrectal con el paso del tiempo. Para las personas con FAP, el riesgo de por vida de tener cáncer colorrectal es de casi el 100 % y, en la mayoría de los casos, se da antes de los 50 años. Debido a que la FAP causa pólipos y cáncer antes de la edad habitual en que se inician las pruebas de detección del cáncer colorrectal, a veces no se diagnostica hasta que alguien ya tiene cáncer.

La asesoría y las pruebas genéticas están disponibles para las personas que podrían tener poliposis adenomatosa familiar (FAP) según el historial personal o familiar. Si se encontraron cambios en el gen que causa FAP en alguna persona, los médicos recomendarán que sus parientes cercanos (hermanos, hermanas e hijos) se hagan las pruebas. También puede que se sospeche que hay FAP si se descubre que una persona tiene muchos pólipos durante una colonoscopia que se realizó debido a problemas como sangrado rectal o anemia.

Las personas que dan positivo en la mutación genética (cambio genético) relacionada con FAP deben comenzar a hacerse colonoscopias de detección entre los 10 y los 15 años de edad. (Consulte las <u>Recomendaciones de la American Cancer Society para la detección temprana del cáncer colorrectal¹⁴.)</u> Muchos médicos recomiendan que las personas con FAP se operen para extirpar el colon cuando tengan entre 20 y 29 años, para prevenir la formación de cáncer.

Pruebas para otros síndromes de cáncer hereditario

Otros síndromes hereditarios, tales como la poliposis relacionada con MUTYH y el síndrome de Peutz-Jeghers, también pueden aumentar considerablemente el riesgo de padecer cáncer colorrectal. Si usted presenta ciertos criterios que sugieren que podría tener alguno de los síndromes, su médico podría recomendarle la asesoría y las pruebas genéticas para ver si hay cambios genéticos que los causen.

Hyperlinks

- 1. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html</u>
- 2. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/pruebas-geneticas-para-evaluar-el-riesgo-de-cancer/comprension-de-las-pruebas-geneticas-para-el-cancer.html</u>
- 3. <u>www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/pruebas-geneticas-para-evaluar-el-riesgo-de-cancer/que-ocurre-durante-las-pruebas-geneticas.html</u>
- 4. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-endometrio.html
- 5. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-estomago.html
- 6. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-pancreas.html
- 7. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-intestino-delgado.html
- 8. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-ovario.html
- 9. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-rinon.html
- 10. www.cancer.org/es/cancer/tipos/tumores-de-encefalo-o-de-medula-espinal.html
- 11. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-del-conducto-biliar.html
- 12. <u>www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-colon-o-recto/deteccion-diagnostico-clasificacion-por-etapas/pruebas-para-el-cancer-colorrectal.html</u>
- 13. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-colon-o-recto/deteccion-diagnostico-clasificacion-por-etapas/recomendaciones-de-la-sociedad-americana-contra-el-cancer.html
- 14. www.cancer.org/es/cancer/tipos/cancer-de-colon-o-recto/deteccion-diagnostico-clasificacion-por-etapas/recomendaciones-de-la-sociedad-americana-contra-el-cancer.html
- 15. www.cancer.org/es/cancer/contenido-medico-y-de-salud-en-cancer-org.html

Referencias

American Cancer Society. *Colorectal Cancer Facts & Figures 2023-2025*. Atlanta, Ga: American Cancer Society; 2023.

Kelly SR and Nelson H. Chapter 75 – Cancer of the Rectum. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Lawler M, Johnston B, Van Schaeybroeck S, Salto-Tellez M, Wilson R, Dunlop M, and Johnston PG. Chapter 74 – Colorectal Cancer. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa. Elsevier: 2020.

Libutti SK, Saltz LB, Willett CG, and Levine RA. Ch 62 - Cancer of the Colon. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

Libutti SK, Willett CG, Saltz LB, and Levine RA. Ch 63 - Cancer of the Rectum. En: DeVita VT, Hellman S, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles and Practice of Oncology.* 11th ed. Philadelphia, pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2019.

National Cancer Institute: Physician Data Query (PDQ). Colorectal Cancer Prevention. 2023. Accessed at https://www.cancer.gov/types/colorectal/patient/colorectal-prevention-pdq on Jan 29, 2024.

Rock CL, Thomson C, Gansler T, et al. American Cancer Society guideline for diet and physical activity for cancer prevention. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2020;70(4). doi:10.3322/caac.21591. Accessed at https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.3322/caac.21591 Jan 24, 2024.

Actualización más reciente: enero 29, 2024

Escrito por

Equipo de redactores y equipo de editores médicos de la American Cancer Society (https://www.cancer.org/es/cancer/contenido-medico-y-de-salud-en-cancer-org.html)

15

Nuestro equipo está compuesto de médicos y personal de enfermería con postgrados y amplios conocimientos sobre el cáncer, al igual que de periodistas, editores y traductores con amplia experiencia en contenido médico.

La información médica de la American Cancer Society está protegida bajo la ley *Copyright* sobre derechos de autor. Para solicitudes de reproducción, por favor refiérase a nuestra Política de Uso de Contenido (www.cancer.org/about-us/policies /content-usage.html) (información disponible en inglés).

cancer.org | 1.800.227.2345