

Pruebas genéticas: Leyendo su Libro de Vida
Por Dr. Dawn DeLozier, PhD

Valley Health Magazine, Fresno CA
Publicación noviembre/diciembre del 2009
Páginas 13-19

Por favor visite: http://www.valleyhealthmag.com/articles/genetic_testing.html

Traducido por Marjorie Sosa
Especialista en Información del cáncer y traductora independiente

Los genes son como capítulos en nuestro Libro de Vida. Existen 25,000 y algo de capítulos, cada uno de los cuales contiene una 'receta', que determina cómo somos hechos y cómo vamos a funcionar. Nuestro Libro de Vida está formado de alrededor tres billones de letras, organizadas en palabras cortas de tres letras: el código de ADN. Aunque haya una constitución genética universal al código de ADN, también hay una extensa variación en la escritura y secuencia de las letras. Si éste no fuera el caso, todos nos veríamos y actuaríamos igual. Básicamente, sin variación, el mundo sería un lugar insípido y sin color. Sin embargo, alguna de estas variaciones en el código del ADN es dañina. Las *Mutaciones* cambian la manera en que el gen y su producto (usualmente una proteína) funcionan y son la causa de enfermedades hereditarias. Algunas mutaciones han sido heredadas de uno de los padres, mientras otras han ocurrido "de novo" (en el óvulo o el espermatozoide del cual se ha concebido un individuo).

Mutaciones: "Errores de escritura" genética

Las mutaciones con las que nacemos se llaman *constitucionales*, y pueden ser transmitidas a nuestros hijos. Otras mutaciones suceden en algún momento después de la concepción, en el feto, el infante o el adulto, y están así presentes en un grupo limitado de células o un órgano en particular. Éstas son llamadas mutaciones *somáticas* (adquiridas). Las mutaciones somáticas también pueden afectar nuestra salud. De hecho, la mayoría de los cánceres comienzan con mutaciones en una sola célula, dándole alguna ventaja de crecimiento o supervivencia. Sin embargo, tales mutaciones somáticas no se heredan y raramente son transmitidas. Dicho esto, la mayoría de las mutaciones somáticas no afectarán directamente nuestra salud porque esos errores de escritura genética serán ya sea reparados por nuestros *genes de reparación del ADN*, serán letales a la célula en la que ocurrieron, o serán reconocidos por nuestro sistema inmunológico el cual destruirá la célula anormal. El desciframiento del código genético nos ha permitido la habilidad de "leer" todo el Libro de Vida, usando tecnología de ADN (molecular). Sin embargo, aun no entendemos la relación entre salud y enfermedad de muchas de las variaciones que yacen dentro. Mucha de la información clave acerca de cómo los 25,000 capítulos en nuestro libro de vida interactúa entre sí aun tiene que ser descifrada.

Pruebas genéticas: Cuándo y Cómo

Las *pruebas genéticas* involucran el escoger uno o más de estos capítulos - basados en el historial médico y/o familiar - y "leerlo", página por página, letra por letra, un gen a la vez, para determinar si está presente o no una mutación dañina. El tipo de prueba más informativa es aquella donde una mutación ha sido identificada primero mediante el estudio de un miembro de la familia que es afectado con la condición. Los miembros de familia en riesgo (padres, bebés,

aun niños que no han nacido) pueden entonces tener *pruebas predictivas* para determinar si llevan o no el gen anormal. El conocimiento es verdaderamente poder: el saber que alguien ha heredado un gen (o genes) anormal puede permitir una brillante administración médica, y en algunos casos tratamiento o prevención de la enfermedad. Este acercamiento es particularmente útil en predisposiciones hereditarias al cáncer (ver *Un modelo que funciona*, Pág. 20)

A medida que se va aprendiendo más acerca de la genética humana/médica, los proveedores de cuidado de salud, los medios, y clientes de servicios genéticos están aumentando su búsqueda de información acerca de la disponibilidad de pruebas genéticas para trastornos específicos, y acerca de cómo se pueden usar las pruebas genéticas. Las pruebas específicas de gen o cromosoma aun no están disponibles para todas las condiciones, pero la rama de genética está creciendo rápidamente y las pruebas no disponibles este año podrían ofrecerse el próximo. Las personas y familias que están preocupadas por una condición genética, a menudo se beneficiarán de una consulta genética hayan o no hayan pruebas disponibles para esa condición. Muchas personas están buscando información y estrategias para lidiar tanto como los resultados de las pruebas.

Ya que los resultados de las pruebas genéticas pueden tener un gran impacto en el individuo o familia involucrada, la consulta y asesoría es un predecesor necesario para cualquier prueba.

#1: Consulta Genética

En algunas familias y para algunas condiciones (ver abajo), el diagnóstico genético específico o indicación para pruebas está clara, y puede haber sido conocida en la familia por varias generaciones. En tales casos, se puede hacer un referido directamente a un consejero genético. Otros individuos, sin embargo, serán los primeros en la familia con un problema en particular, o grupo de problemas, y primero se tiene que establecer o confirmar un diagnóstico. En este último caso, su proveedor de cuidado de salud debe referirlo para una *consulta genética*. La consulta busca el establecer un diagnóstico específico, el cual es necesario antes que se pueda ofrecer asesoría genética. Los pasos para identificar el diagnóstico de un individuo o familia incluyen una revisión de historial médico y familiar, examen físico, pruebas de laboratorio y/u otros procedimientos como rayos X. La consulta genética se provee normalmente por un médico capacitado y certificado por la American Board of Medical Genetics (Junta en Genética Médica); el genetista clínico normalmente recibe ayuda en el proceso por un consejero genético.

¿Quién podría solicitar una consulta genética? cualquiera que tenga preguntas acerca de defectos de nacimiento o condiciones médicas en su familia tales como:

Individuos que son afectados por, tienen hijos con, o un historial familiar de: defectos físicos de nacimiento; crecimiento anormal o retardo mental; una anomalía cromosómica (tales como síndromes de Dawn o Turner); una condición heredada como distrofia hemofílica o muscular.

Mujeres embarazadas que: tendrán 35 años o más al dar a luz; han tenido un resultado positivo en los chequeos de suero (prueba de sangre durante el embarazo que revela las probabilidades de ciertas condiciones) o un ultrasonido anormal; están preocupadas que su condición médica, historial familiar o estilo de vida puedan aumentar riesgos en su embarazo.

Parejas que: padecen infertilidad o pérdida de embarazo; son portadores del trastorno autosómico recesivo tales como anemia falciforme, fibrosis quística, enfermedad de Tay Sachs, o Talasemia.

Individuos con: una condición de aparición tardía tal como un trastorno de coagulación (Trombofilia), una enfermedad neurológica, o cáncer a una edad joven (ejemplo cáncer de seno o colon antes de los 50 años).

#2: Asesoría genética

Las pruebas genéticas deben ser precedidas y frecuentemente seguidas por *asesoría genética*. Entonces, ¿qué es la asesoría genética? Después de una consulta genética, cuando se establece o sospecha un diagnóstico específico o riesgo de alguna cierta enfermedad, el paciente(s) hablará con un consejero genético que le pueda ayudar a prepararse para el resultado de su análisis de genes. La asesoría genética puede ser definida como el proceso de ayudar a que la gente entienda y se adapte a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas a la enfermedad. La asesoría genética es un proceso el cual incluye:

Interpretación de historiales familiares y médicos para evaluar las probabilidades de que aparezca o reaparezca una enfermedad. **Educación** acerca de herencia, pruebas, manejo, prevención, recursos e investigaciones. **Asesoría** para promover decisiones informadas y adaptación al riesgo o condición.

Para los trastornos genéticos más comunes, un médico puede explicar las razones y complicaciones de una prueba de gen, y pueden ordenarlo directamente. Sin embargo, la mayoría de los trastornos genéticos son individualmente raros, entonces el diagnóstico, pruebas y manejo clínico requieren la ayuda de un especialista, como un genetista clínico y/o un asesor genético.

#3: Pruebas genéticas/Análisis de gen

El tipo de prueba genética que se ordene depende del propósito/razones para hacerse la prueba. Estas razones incluyen:

Pruebas de diagnóstico se usan para confirmar o destacar un trastorno genético conocido o que se sospecha en una persona sintomática. Tales pueden alterar el tratamiento médico y pueden tener implicaciones reproductivas o psicosociales para los otros miembros de la familia también. Las pruebas de diagnóstico son apropiadas en individuos sintomáticos de cualquier edad, y algunas veces son ordenadas por un especialista clínico que no sea el genetista (ejemplo: neurólogo, endocrinólogo). Es importante, sin embargo, saber que la prueba de ADN no siempre es la mejor manera de establecer un diagnóstico clínico.

Prueba Predictiva es ofrecida a los individuos asintomáticos con historial familiar de un trastorno genético, y sirve para identificar a aquéllos con un alto riesgo de enfermedades genéticas. Este tipo de prueba es clínicamente indicada si un diagnóstico temprano permite intervenciones que reduzcan males o muerte. Aun ausentes las indicaciones médicas, la prueba predictiva puede influenciar decisiones de planificación de vida. Ya que la prueba predictiva tiene ramificaciones psicológicas, son importantes la evaluación cuidadosa, asesoría, y seguimiento. Muchos laboratorios no llevarán a cabo la prueba predictiva sin prueba de consentimiento informado o previa asesoría genética. Se disuade la prueba predictiva en niños asintomáticos en riesgo de trastornos al ser adultos a menos que esté disponible el tratamiento.

La Prueba de Portador se lleva a cabo para identificar a los individuos que tienen una mutación de gen de un trastorno hereditario *autosómico recesivo* o *de manera recesiva ligada al cromosoma X*. Los portadores normalmente no sienten síntomas relacionados a la mutación de gen, pero querrán saber su status para poder tomar decisiones reproductivas. La prueba de portador se ofrece a aquéllos que tienen familiares con una condición genética, familiares de un

portador identificado, e individuos en grupos étnicos o razas conocidas por tener una tasa alta de aportación para una condición en particular.

Algunos ABC de las pruebas genéticas

Mutación (Somática) adquirida

Una mutación que no está presente en la concepción pero que ocurre en algún momento después en la vida del feto,

Niñez o en el adulto. Está presente en un órgano en particular o grupo de células, y como tal no es "hereditario" a menos que la mutación ocurra en las células del ovario o los testículos.

Autosómica Dominante

Un rasgo o trastorno en el cual la condición se expresa en quienes han heredado sólo una copia de una mutación de gen en particular; se refiere específicamente a un gen en uno de los 22 pares de autosomas (cromosomas no relacionadas al sexo).

Autosómica Recesivo

Un rasgo o trastorno que requiere la presencia de dos copias de un gen mutado para poder expresar la enfermedad o rasgo; se refiere específicamente a los genes en uno de los 22 pares de autosomas (cromosomas no relacionadas al sexo).

Genetista clínico

Un médico que ha completado tres o más años de capacitación especial en genética médica y es certificado por la American Board of Medical Genetics.

Mutación constitucional

Una mutación presente desde la concepción (o las primeras etapas del embrión). Una mutación constitucional está presente en todas las células y por eso es susceptible a que se pase a los descendientes.

Mutación De Novo

Una alteración en un gen que está presente por primera vez en un miembro de la familia como resultado de una mutación en una célula germinal (óvulo o espermatozoide) de uno de los padres.

Genes de reparación de ADN

Cualquier número de genes cuyo papel es reparar daños al ADN como ocurra por daños ambientales (mutaciones) o durante el proceso de copia del material genético para distribución entre las células hijas. Algunos genes de reparación de ADN operan en órganos específicos o sistemas de órganos (vea el ejemplo del síndrome de Lynch)

Consejero genético

Un individuo con una maestría o doctorado de ciencias en asesoría genética o genética médica por un programa reconocido por la American College of Medical Genetics y que haya sido o vaya a ser certificado por la American Board of Genetic Counseling o Medical Genetics.

Mutación

Cualquier alteración en el estado natural de un gen; en este artículo se usa para especificar cambios causantes de enfermedades.

Pruebas predictivas

Pruebas que se ofrecen a los individuos asintomáticos con un historial familiar de un trastorno genético y un potencial de riesgo de desarrollar el trastorno eventualmente.

Recesivo ligado al cromosoma X

Modalidad de herencia en la cual una mutación en un gen del cromosoma X causa la característica o condición. Los varones son afectados ya que ellos solamente tienen una copia del cromosoma X, mientras que las mujeres tienen varias o no síntomas a menos que ambos de sus cromosomas X porten un gen mutado.

Encontrando servicios genéticos

Los servicios genéticos clínicos pueden estar localizados en un hospital, centro médico o en una oficina privada. Se proveen normalmente por medio de perinatología o clínica de genética, los cuales pueden especializarse en grupo por edad (ejemplo: prenatal, pediátrico, adulto), o por condición médica (ejemplo: genética de cáncer). Algunas veces se ofrecen estos servicios como parte de una evaluación multidisciplinaria en una clínica de especialidad. Los servicios genéticos pueden localizarse por medio de páginas web del American College of Medical Genetics y National Society of Genetic Counselors.

El asesor le explicará la probabilidad de un síndrome hereditario de predisposición al cáncer, las pruebas de diagnóstico o predictivas que estén disponibles, los beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas, y las implicaciones para manejar al paciente y su familia si se identifica una mutación en el gen. El especialista en genética coordinará cualquier análisis genético por el que el paciente/familia haya optado, incluyendo aspectos prácticos tales como autorización de seguro, el obtener muestras de sangre o tejido para las pruebas y enviarlas al laboratorio de genética del cáncer. Cuando estén disponibles los resultados de las pruebas, se citará al paciente y/o familia para una cita de seguimiento de asesoría genética.

Un modelo que funciona: Pruebas genéticas para la predisposición hereditaria al cáncer

Aproximadamente del 7-10% de individuos con cáncer de seno y/o de los ovarios, y una proporción similar de aquellos con cáncer del colon, portan una mutación de gene que confiere un riesgo maligno alto (70-80%) en la vida. La proporción de casos hereditarios parece ser más baja para cánceres en la próstata, tiroides, páncreas, hígado y la piel, pero cualquier tipo de cáncer puede ser vinculado a una predisposición hereditaria en poco comunes. Cuando está presente una mutación genética heredada (constitucional), el cáncer se desarrolla a una edad joven (generalmente antes de los 50 años), y los individuos tienen riesgo de desarrollar más de un cáncer en su vida. Los cánceres "hereditarios" NO son más agresivos, pero se desarrollan a más tempranas edades y/o más de una vez, así que las pruebas de detección para estos cánceres deben comenzar a una edad más temprana y deben hacerse regularmente. Se ha comprobado claramente el beneficio de esta vigilancia médica (Ver la tabla de Prueba Genética).

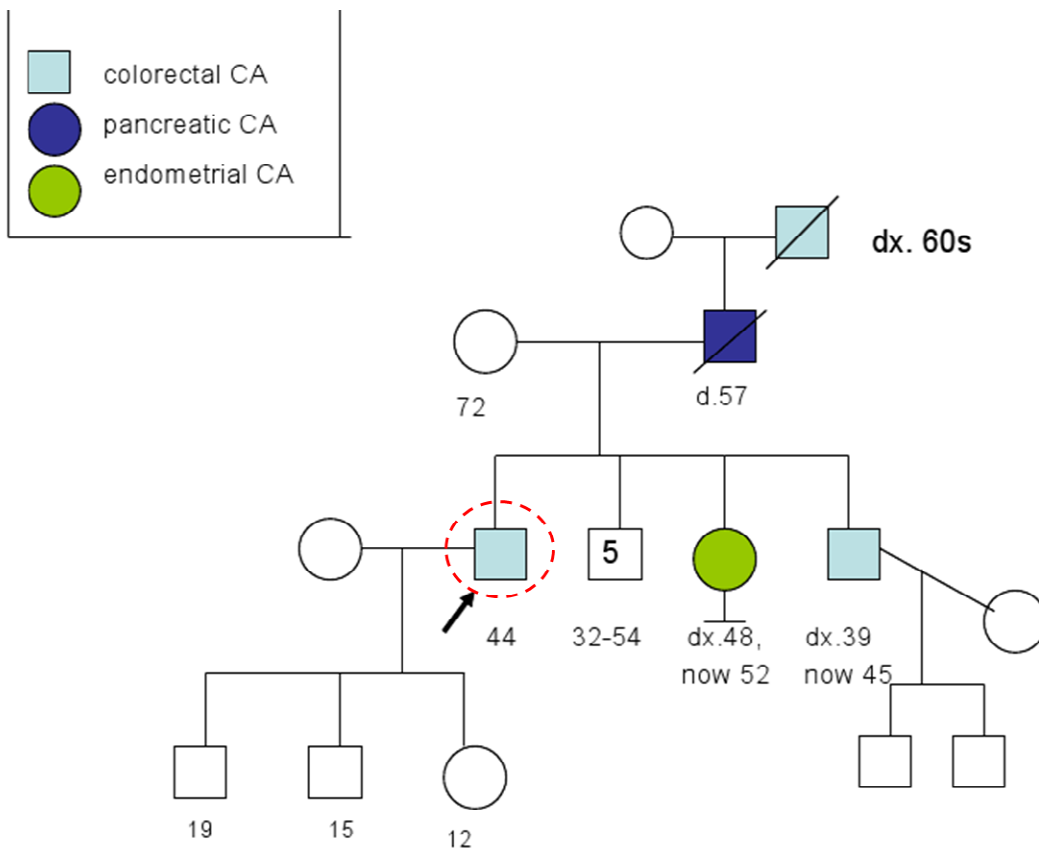
La mayoría de los síndromes de predisposición del cáncer son heredados como condiciones dominantes por autosoma, lo cual significa que cada hijo de una persona afectada tiene 1 en 2 (50%) de riesgo de heredar el gene (mutación). Lo opuesto también es verdad: la mitad de los niños de una persona afectada, por lo regular, NO heredarán la mutación del gen; estos individuos ven disminuir su riesgo de cáncer parecido al de la población general, y no pueden pasarle a sus hijos una mutación de genes la cual ellos no tienen.

El primer paso para el proveedor de cuidado de la salud es referir a la persona con un historial de cáncer personal o familiar sugerida para una consulta genética. La consulta incluye una evaluación de riesgo genético, seguido por educación/asesoría genética.

La mayoría de los síndromes de predisposición del cáncer son heredados como condiciones dominantes por autosoma, Lo cual significa que cada hijo de una persona afectada tiene 1 en 2 (50%) de riesgo de heredar la mutación en el gen.

Tabla de historial médico familiar: Un ejemplo del síndrome de Lynch

Las mujeres son designadas por círculos, hombres por cuadros. Los que están a colores han tenido cáncer; la edad (las edades) al momento del diagnóstico se muestran con sus símbolos. Los círculos y cuadros que NO están sombreados representan a las personas que no han tenido cáncer. Los individuos que han muerto tienen una barra oblicua a través del símbolo. Los cuadros circulados en rojo denotan la persona que ha ido a pruebas genéticas.



Un ejemplo: Prueba genética para el Síndrome de Lynch

Haciendo el diagnóstico

El Síndrome de Lynch (SL), también conocido como cáncer de colon sin poliposis hereditario (CCSPH), afecta alrededor del 5% de los individuos con cáncer del colon y del recto, y un porcentaje similar de mujeres con cáncer del útero (endometrio). Estos individuos han desarrollado cánceres específicos porque padecen del Síndrome de Lynch. SL es una forma de predisposición al cáncer heredada, transmitida como una condición dominante por autosoma.

Cada hijo de una persona con SL tiene un 50% de riesgo de heredar esta condición. La persona con SL es por lo regular alguien que ha tenido su primer cáncer diagnosticado antes de los 50 años, alguien quien pueda haber tenido más de un cáncer, y que tenga parientes cercanos diagnosticados con problemas en el sistema digestivo (intestinos y estómago), en el sistema reproductivo (útero y ovarios), o las vías urinarias (próstata y vejiga) a una edad joven. Cuando un oncólogo o cualquier otro médico sospecha el Síndrome de Lynch, el paciente o la familia deben ser referidos para una consulta y asesoría genética. Cuando se identifica una mutación genética específica en uno de los genes de reparación del ADN, los miembros de la familia con riesgo pueden tener pruebas de genes predictivas o pre-sintomáticas para saber si portan o no el gene anormal.

Poniendo en uso información que vidas

Estos cánceres pueden detectarse a tiempo o hasta prevenirse cuando sabemos que el paciente y su familia tienen el Síndrome de Lynch. Estos cánceres no son peores, pero se desarrolla a una edad mucho más temprana en las personas afectada. Como sabemos que el riesgo de cáncer de colon y del recto es del 70-80% en la vida y que el riesgo de cáncer del útero es del 40-60% en las personas con SL, las pruebas de detección del cáncer deberían iniciar a la edad de 25 años (mucho antes que las recomendaciones normales). La colonoscopia deberían hacerse cada 12-18 meses y las mujeres deberían hacerse ultrasonidos y biopsias del endometrio cada año. La razón de este alto riesgo de cáncer es que los individuos con el síndrome de Lynch portan una mutación en el gen de reparación del ADN que restaura las células de ADN en estos sistemas del cuerpo. Los criterios han sido establecidos por equipos médico multidisciplinarios para ayudar a reconocer a los individuos/familias con el síndrome de Lynch. Sin embargo, SL todavía no es reconocido y mucha gente en familias con SL no sabe que tienen esta condición y no están teniendo la vigilancia temprana que necesitan.

Acerca del autor: Dawn DeLozier, PH.D.

es Directora de Servicios Clínicos en Genética Medicine of Central California y es profesora de Pediatría en UCSF. Su especialización es la genética de cáncer.

La historia de Selena

Por Selena R. Martínez

Cuando le digo a la gente que mi familia paterna y yo tenemos el Síndrome de Lynch (SL) o cáncer de colon sin poliposis hereditario (CCSPH), normalmente me dan una mirada fija de confusión y una respuesta que empieza algo así: “Repítelo ¿Cómo se pronuncia?” Seguido por “Nunca había escuchado de eso. ¿Qué es?” No me sorprenden estas reacciones. De hecho, hasta me las espero. A pesar que el SL es una condición seria, está ‘bajo el radar’ entre el público en general, incluyendo médicos, lo cual resulta en un diagnóstico tardío de SL entre las familias. Con eso en mente, he proseguido a educar a mis oyentes interesados acerca del SL explicándoles que básicamente es una predisposición hereditaria a ciertos tipos de cáncer, asegurándome de enunciar claramente L-y-n-c-h. Cubro lo básico, lo cual es, cómo una familia puede reconocer su riesgo, la importancia de buscar asesoría genética y pruebas para detectarlo, y las intervenciones médicas que uno debe soportar si una familia o individuo es diagnosticado. Luego termino con un discurso de 60 segundos acerca de la experiencia de mi familia. Esto, por lo normal logra un “Dios mío” o, “Lo siento”. Les doy las gracias pero les digo que no hay

necesidad de lamentarse. El tener SL está literalmente fuera de tu control – naciste con ello. El tener SL es algo que tienes que aceptar y vivir con ello, sólo agrégale unas cuantas colonoscopias más que el promedio de personas.

Yo fui diagnosticada con SL a los 25 años, dos días después que el presidente Bush firmara El Acta de no Discriminación por Información Genética del 2008 (Genetic Information Nondiscrimination Act), una legislación vital que ayudaría a proteger a las familias como la mía de la discriminación por parte de las compañías de seguro médico y empleadores. Estoy agradecida que esto haya pasado cuando pasó. Sin esto, no tendríamos seguro médico y el riesgo de tener un diagnóstico de cáncer tardío hubiera incrementado grandemente. Por esta manera, el tener seguro médico es algo que no tomo por hecho. Con él, puedo obtener las pruebas de detección que necesito para prevenir o detectar el cáncer a tiempo. Tengo que pasar por estas pruebas de detección para el cáncer del colon y gástrico cada dos años, así como pruebas anuales de vigilancia para cáncer del endometrio y de los ovarios. Voy a pasar por estas pruebas por el resto de mi vida. No soy una fan de esos exámenes, pero soy diligente y optimista acerca de los resultados. También estoy más al tanto de mi cuerpo y si algo no se siente bien, voy con alguno de mis tantos especialistas de inmediato. Ya no dejo que las cosas se vayan por sí mismas. También he estado tomando medidas más saludables, como correr, comer bien, añadir más fibra y muchos vegetales a mi dieta, comer orgánico cuando pueda, y reducir mi consumo de grasas saturadas y carnes rojas. Sin embargo, al parecer no puedo dejar las bebidas gaseosas. Pienso continuar este régimen y animar a otros con SL, especialmente mi familia a que hagan lo mismo. Esta es la ventaja de saber acerca de SL: una ventaja que hubiera deseado que otros miembros de mi familia tuvieran. Por ejemplo, mi hermana fue diagnosticada con cáncer del endometrio a la edad de 32 años y tuvo una histerectomía completa, seguida por cáncer del colon. Creo que si para entonces ella hubiera sabido que tenía SL, habría sido proactiva. Pero a la edad de 32, es fácil saber por qué a todos nos tomó por sorpresa.

El saber que tengo SL siendo una persona joven me ha permitido tomar mejores opciones para mí misma en el presente, pero también incluye tomar decisiones importantes para el futuro, como el tener hijos. Tendré que considerar remover mi útero y ovarios al avanzar mis 30's debido al riesgo de cáncer del endometrio y de los ovarios. Por consiguiente, tengo presión para tener hijos a una cierta edad o de conservar mis óvulos para maternidad sustituta. Luego, está la preocupación de pasarles SL a mis hijos: Hay un 50% de posibilidades que la hereden. Entonces, si quedo embarazada, tendré que considerar tomar provecho de un diagnóstico prenatal de SL. Es una realidad abrumadora. Pero, ahora mismo, soy joven, saludable y libre de cáncer. ¡Y estoy dando lo mejor de mí para que se mantenga así! Sin embargo, espero que el compartir mi perspectiva de SL, ayude a que otros, particularmente los jóvenes, sean optimistas acerca de tener SL.

No obstante, mi historia no sería posible, y no estaría en la posición afortunada de tener opciones y tiempo para cambiar mi vida, y mi manera de vivirla, si no fuera por la lucha de 14 años de mi familia con el cáncer. Mi familia soportó cáncer tras cáncer antes que un diagnóstico apropiado fuera hecho. Desde 1994, han habido 10 diagnósticos de cáncer entre 8 miembros de mi familia, algunos a los cuales les afectó múltiples veces. Este patrón es típico en las familias con SL, y la mía no es una excepción.

En el 1995, cuando yo tenía 12 años de edad, mi papá, Nazario P. Martínez, Jr, a la edad de 54 fue diagnosticado con cáncer del estómago. Inmediatamente después del diagnóstico, los doctores llevaron a cabo una gastrectomía porque el cáncer se había regado a la capa externa de su estómago y otros nódulos linfáticos. Aunque fue una cirugía mayor, mi papá nunca mostró

señas de debilidad. Fue un luchador hasta el final – aun cuando los doctores revivían su corazón en la mesa de operación. Mi papá, quien ahora tiene 68 años de edad, sigue siendo fuerte y un sobreviviente. Nos sentimos muy bendecidos que él este todavía aquí. Sin embargo, éste no sería el único cáncer que yo vería enfrentar a mi familia siendo joven.

Un año antes del diagnóstico de mi papá, su hermano mayor, Francisco, fue diagnosticado con cáncer del páncreas a la edad de 55 años. El también, un hombre fuerte, incluso un infante de la Marina de Estados Unidos, enfrentó una valiente lucha, pero falleció a los pocos meses. En 1999, my papá fue nuevamente afectado por el cáncer, pero esta vez del colon, y tuvo que enfrentar tratamiento intensivo de quimioterapia. Ese mismo año, mi hermana, Noemi Garza, fue diagnosticada con cáncer del endometrio a la edad de 32 y tuvo una histerectomía completa. Tres años después, en el 2002, Noemi fue diagnosticada con cáncer del colon en la 3era etapa y tuvieron que hacerle una cirugía de inmediato seguida por tratamiento intensivo de quimioterapia. En el 2001, otro hermano de mi papá, Juan, a la edad de 67, fue diagnosticado con cáncer en el estómago en la 4ta etapa y falleció poco después. Al año siguiente, el hijo de Francisco fue diagnosticado con cáncer del colon a los 32 años. Luego, en el 2006, a la hermana de mi papá le diagnosticaron cáncer de endometrio a la edad de 60, mientras que su hijo fue diagnosticado con cáncer de colon a los 41 años, al año siguiente. En el 2008, el otro hijo de Francisco fue diagnosticado con cáncer de colon a los 40 años. No fue hasta el 2002, cuando mi hermana Noemi fue diagnosticada con cáncer del colon, que su oncólogo sospechó que tenía que ver con la genética y que nuestra familia podía haber heredado una condición llamada el Síndrome de Lynch. Esta fue la primera vez que habíamos escuchado de esa enfermedad y nos sentimos pasmados que algo así existiera y que lo hubiéramos heredado. Se ordenó que se hiciera un examen genético entre mi papá y mi hermana, el cual iba a detectar mutaciones en los sets de genes que causan SL. Sin embargo, los resultados del examen no daban ninguna respuesta definitiva y aunque nuestra familia no fuera diagnosticada con SL, el cáncer continuaría.

En el verano del 2007, después que mi tía y su hijo fueran diagnosticados con cáncer consecutivamente, me di cuenta que si yo no actuaba ahora, mi familia sería afectada nuevamente. En ese entonces tenía 24 años y trabajaba como técnico de investigaciones en la Universidad de California, San Francisco (UCSF). Gracias a Dios, pude tomar ventaja de uno de los mejores centros de cáncer de la nación. Contacté al Programa de Prevención de Cáncer Gastrointestinal de UCSF, y a un especialista en SL. Revisamos detalladamente el historial de mi familia. Nuestra familia cumplía los criterios de Amsterdam y las normas actualizadas de Bethesda, las cuales se usan para identificar el SL en las familias. Le expresé a la especialista que ya nos habían examinado antes pero que los resultados eran inconclusos. Entonces ella me explicó que los exámenes previos eran limitados y no lograban detectar ciertos tipos de mutaciones, como grandes reorganizaciones o eliminaciones en el ADN. Después me enteré que las pruebas moleculares han mejorado grandemente desde el 2002 y que ahora podría detectarse la posibilidad de haber heredado una o más de estas complejas mutaciones.

Mi papá tuvo que ir de nuevo a asesoría genética. Se enviaron varias muestras de su previo tumor en el colon y de sangre para una serie de pruebas moleculares y genéticas. Finalmente, durante la primavera del 2008 recibimos los tan esperados resultados. Ellos indicaban que mi papá tenía una grande eliminación del gene MSH2- uno de los genes que ayudan a reparar errores hechos durante la replicación del ADN. Sin duda, fue un alivio, pero al mismo tiempo también abrumante. Ahora ya sabíamos qué era lo responsable de todos los cánceres. Luego se volvió nuestra responsabilidad el comunicar el diagnóstico a los más de 90

miembros de nuestra familia. No iba a ser fácil, pero era crucial para ayudar a prevenir más cánceres en nuestra familia. En parte, esto fue la razón por la que creé DetectTheMutation.org, para ayudar a comunicarme con mi familia y obtenerles la información que necesitan, y para hacer algo positivo por la comunidad con SL. La meta de DetectTheMutation.org, una organización sin fines de lucro, es crear conciencia y recaudar fondos para la comunidad con SL para que aquellos que sean afectados, entre otras cosas, tengan acceso a que necesitan urgentemente. Por mi parte, estoy participando en medias carreras de maratón en honor a cada uno de mis familiares diagnosticados con cáncer. Y continuaré corriendo si más familiares son diagnosticados con cáncer. Como ha resultado, la fortaleza, en adición a todo lo demás, está en los genes de mi familia.

“Ahora ya sabíamos qué era lo responsable de todos los cánceres. Luego se volvió nuestra responsabilidad el comunicar el diagnóstico a los más de 90 miembros de nuestra familia. No iba a ser fácil, pero era crucial para ayudar a prevenir más cánceres en nuestra familia.

Selena correrá su 6ta media maratón en el EYE-Q Two Cities Media Maratón de Fresno el 8 de noviembre del 2009. Para unirse o apoyarla, o para Más información, por favor visite: www.DetectTheMutation.org