

## La importancia del diagnóstico de SLF

Aunque el diagnóstico de SLF parece aterrador al principio, es importante que los pacientes conozcan la afección para que puedan cuidar adecuadamente su salud y estilo de vida, como no fumar y minimizar la exposición a carcinógenos. Los pacientes con SLF pueden desarrollar cáncer temprano, por lo que es extremadamente importante hacerse chequeos y exámenes con regularidad; el diagnóstico temprano del cáncer tiene más posibilidades de un buen pronóstico e incluso de cura. Se debe hacer un seguimiento de los pacientes con médicos que conozcan el síndrome y que puedan ofrecer las mejores medidas de prevención y tratamiento cuando sea necesario.



### Acerca del Consorcio de Investigación LiFE

El consorcio de Investigación Li-Fraumeni Exploration (LiFE) está formado por médicos y científicos dedicados de todo el mundo que comparten un objetivo común: ayudar a mejorar la vida de quienes viven con SLF. La investigación colaborativa avanza en el conocimiento personal y profesional del síndrome. Encuentre la lista de centros de investigación y tratamiento que están familiarizados con SLF en la pestaña Recursos médicos en [www.LFSAssociation.org](http://www.LFSAssociation.org).



Li-Fraumeni Exploration Consortium



### Encuentre apoyo en LFS

Li-Fraumeni Syndrome Association  
P.O. Box 6458 Holliston, MA 01746  
855-239-LFSA (5372)  
[LFSAssociation.org](http://LFSAssociation.org)

Este folleto ha sido posible gracias  
al patrocinio del Laboratorio  
Myriad Genetic, Inc.



#### Advertencia

El contenido presentado en este folleto está destinado a proporcionar información general sobre SLF al público. No sustituye la consulta con médicos y profesionales calificados familiarizados con SLF.



**El conocimiento sobre SLF es importante**

**Empoderando a familias y profesionales para tomar las mejores decisiones.**

*Aprenda más sobre Síndrome de Li-Fraumeni (SLF)*

## ¿Qué es el síndrome de Li Fraumeni y cuáles son los riesgos?

El síndrome de Li Fraumeni (SLF) es una condición genética poco común que aumenta el riesgo de desarrollar varios tipos de cáncer. **La SLF afecta a hombres y mujeres y ya se ha identificado en familias de todo el mundo.**

El cáncer puede ocurrir a cualquier edad, pero una característica del síndrome es el alto riesgo de cáncer infantil.

Además, la mayoría de las mujeres, cuando tienen cáncer, tienen más posibilidades de que sea cáncer de mama.



## Las causas de la SLF

La SLF es causada por una mutación en el gen supresor de tumores *TP53*. Cuando funciona correctamente, este gen controla el crecimiento celular anormal y previene la formación de cáncer. Los seres humanos tienen dos copias del gen *TP53* en cada una de sus células; para aquellos con SLF, uno de estos dos genes *TP53* no funciona correctamente o está ausente. La mayoría de las personas con SLF han heredado la mutación de uno de los padres, y la SLF puede ser el resultado de una nueva mutación (*de novo*) sin que la persona haya heredado de los padres o tenga antecedentes familiares de cáncer. **Cada niño que tiene un padre con SLF tiene un 50% de posibilidades de heredar el síndrome.** Por esta razón, los pacientes con SLF deben discutir los problemas reproductivos con médicos especialistas.

## Tipos de cáncer más comunes en pacientes con SLF:

- Sarcoma de tejidos blandos (como rhabdomyosarcoma anaplásico)
- Osteosarcoma
- Cáncer de mama
- Tumores del cerebro y del sistema nervioso central (glioma, carcinoma del plexo coroideo, meduloblastoma del subtipo SHH, neuroblastoma)
- Carcinoma de la corteza suprarrenal
- Leucemia aguda

## Otros cánceres observados en pacientes con SLF, pero con menor frecuencia:

- Adenocarcinoma de pulmón
- Melanoma
- Tumores gastrointestinales (colon, páncreas)
- Riñón
- Tiroides
- Células germinales gonadales (ovario, testicular y próstata)

Los tipos de cáncer y la edad que surgen varían entre las familias con SLF. **Muchas personas con SLF desarrollan dos o más cánceres primarios a lo largo de sus vidas.** Los especialistas en genética son capaces de brindar información más específica sobre el riesgo de cáncer a cada paciente, luego de evaluar los antecedentes familiares y las particularidades de la mutación *TP53*. Aunque el riesgo de desarrollar cáncer aumenta, **es importante saber que no todos los portadores de la mutación desarrollarán cáncer.**



## Si cumple con alguno de los siguientes criterios, hable con su médico sobre la prueba genética:

- Si le diagnosticaron alguno de los tipos de cáncer que se enumeran en este prospecto antes de los 46 años y si tiene al menos un familiar de primer o segundo grado que tuvo múltiples cánceres o cualquier cáncer del espectro SLF antes de los 56 años.
- Si le han diagnosticado más de un tipo de cáncer en el espectro SLF, su primer diagnóstico antes de los 46 años.
- Si es mujer y le han diagnosticado cáncer de mama antes de los 31 años.
- Si tiene antecedentes de cáncer suprarrenal, carcinoma del plexo coroideo o rhabdomyosarcoma anaplásico embrionario.

## Consulta con el médico genetista y pruebas genéticas

Para determinar si el individuo o alguien de la familia es portador del SLF, es necesario evaluar los antecedentes familiares. Cualquiera que cumpla con los criterios enumerados en este folleto debe someterse a una investigación genética. El Genetista es el profesional de la salud especializado en identificar condiciones hereditarias y genéticas, como la SLF. Estos profesionales pueden ofrecer a las personas y a los miembros de la familia la oportunidad de discutir las implicaciones de las pruebas genéticas, así como de introducir el diagnóstico con cuidado, explicando qué comportamientos y cuidados deben seguirse durante la vida. Las pruebas genéticas implican analizar una muestra de saliva o sangre para detectar cambios en el gen *TP53*. Es ideal que el proceso de investigación genética comience con el miembro de la familia que ya ha tenido cáncer, y si se identifica la mutación SLF, los otros miembros deben comenzar la investigación para determinar quién más está predispuesto.

El Genetista puede proporcionar más información sobre las preguntas relacionadas con la prueba genética.