

Acerca de las mutaciones genéticas *NBN*

Acerca de los genes

Los genes se encuentran en todas las células de nuestro cuerpo. Los genes están hechos de ADN, el cual da instrucciones a las células acerca de cómo deben crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una proviene de nuestra madre y una de nuestro padre. Cuando los genes trabajan adecuadamente, ayudan a evitar el desarrollo de las células cancerosas. Si una copia de un gen tiene una mutación, el gen no puede funcionar correctamente. Esto aumenta el riesgo de ciertos cánceres.

El gen *NBN* tiene dos funciones principales. La primera es ayudar a arreglar el ADN cuando se daña. La segunda es ayudar a prevenir la formación de cáncer.

Si usted tiene una mutación en una copia del gen *NBN*, este no puede efectuar su trabajo tal como lo haría normalmente. Una persona que herede una mutación en *NBN* tiene un mayor riesgo de ciertos tipos de cáncer.

Las mutaciones *NBN* son más comunes en personas con antepasados eslavos, donde aproximadamente 1 de cada 150 individuos tienen una mutación en *NBN* que se piensa que incrementa el riesgo de ciertos tipos de cáncer.

Mutaciones en *NBN* y riesgos de cáncer

CÁNCER DE MAMA

Aproximadamente 10 de cada 100 mujeres contraerá cáncer de mama durante su vida. Entre mujeres con mutaciones en *NBN*, aproximadamente 20 a 30 de cada 100 pueden contraer cáncer de mama en su vida.

CÁNCER DE PRÓSTATA

Aproximadamente 15 de cada 100 hombres contraerán cáncer de próstata durante su vida. Entre los hombres con mutaciones en *NBN*, se cree que este número es superior, pero el riesgo exacto se desconoce en este momento.

OTROS TIPOS DE CÁNCER

Las personas con mutaciones *NBN* pueden tener un mayor aunque pequeño riesgo de otros tipos de cáncer. Todavía se necesitan mejores datos para entender estos riesgos.

Recomendaciones

MUJERES

Las mujeres deberían practicar la conciencia de mama, lo que implica familiarizarse con sus senos y reportar cualquier cambio a su proveedor de atención médica.

Comenzando a los 35 años: Examen clínico de mama por un médico anualmente.

Comenzando a los 40 años: Mamografías anuales considerando la resonancia magnética de mama con contraste. Dependiendo del historial familiar, esto puede comenzar en etapas más tempranas de la vida.

Las mujeres también pueden considerar las estrategias adicionales de reducción de riesgo, tales como medicamentos para reducir el riesgo. Estas opciones se deberían discutir con un especialista de cáncer de alto riesgo

HOMBRES

Se puede considerar el examen de cáncer de próstata. Esto incluiría un examen rectal digital y antígeno prostático específico (PSA). Las opciones se pueden discutir con un médico.

HIJOS Y HERMANOS

Los hermanos y los hijos de personas con una mutación en *NBN* tienen 1 probabilidad en 2 de tener también la mutación. Recomendamos las pruebas genéticas y el asesoramiento para ellos después de cumplidos los 18 años de edad.

Si dos personas con mutaciones en *NBN* tienen un hijo, existe 1 probabilidad en 4 de que el hijo tenga una condición llamada síndrome de rotura Nijmegen (NBS). Los síntomas de NBS incluyen estatura corta, tamaño pequeño de cabeza, problemas respiratorios recurrentes, inmunodeficiencia, discapacidad intelectual y riesgos de cáncer. Si solo uno de los padres tiene una mutación en *NBN*, sus hijos no están en riesgo de NBS.

MIEMBROS DE LA FAMILIA QUEDAN NEGATIVO EN LA PRUEBA

Los familiares sin la mutación en *NBN* probablemente no tienen un riesgo mayor de contraer cáncer. El historial familiar de cáncer y otros factores de riesgo pueden aumentar un poco su riesgo. Los familiares que hayan obtenido resultados negativos en la mutación en *NBN* deberían hablar con su médico o asesor genético acerca de las pruebas de detección de cáncer apropiadas.

Es importante saber qué lado de la familia es portadora de la mutación en *NBN*. Esto permite que esos familiares conozcan su riesgo de cáncer. Un asesor genético puede ayudarle a determinar quién debe ser examinado en su familia.

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer? Nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudar a encontrar el plan de detección que usted necesita. Para aprender más, llame a la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman. 801-587-9555. huntsmancancer.org/fcac