

Sobre los genes

Los genes están en cada célula de nuestros cuerpos. Los genes están hechos de ADN, que da instrucciones a las células sobre cómo crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una de nuestra madre y otra de nuestro padre. Cuando funcionan correctamente, algunos genes ayudan a detener el desarrollo del cáncer. Si una copia de un gen tiene una mutación, no puede funcionar como debería. Esto aumenta el riesgo de ciertos tumores y cánceres.

El gen *DICER1* controla el crecimiento celular. Cuando *DICER1* no funciona correctamente, las células pueden crecer y dividirse sin detenerse. Se pueden formar tumores y, algunas veces, cáncer. Tener una mutación en el gen *DICER1* puede aumentar las probabilidades de desarrollar ciertos tipos de cáncer y tumores que no son cáncer.

Mutaciones en *DICER1*, tumores y cáncer

En este momento, se sabe poco acerca de la probabilidad de que las personas con mutaciones en *DICER1* desarrollen este tipo de tumores y cáncer. Los investigadores aún están estudiando las mutaciones de *DICER1* y sus efectos.

La mayoría de las personas con una mutación en *DICER1* nunca desarrollan tumores o cáncer debido a esto. Los tumores y el cáncer causados por *DICER1* son muy raros. Si se producen, generalmente lo hacen antes de los 40 años. Hable con su médico si tiene algunas de las siguientes señales.

Aquí hay algunos tumores y cánceres que pueden desarrollarse en personas con mutaciones en *DICER1*:

El blastoma pleuropulmonar (BPP) es un tipo raro de cáncer de pulmón. También se pueden formar quistes pulmonares. El BPP suele producirse en niños menores de 5 años.

Los signos de BPP se asemejan a enfermedades comunes. Hable con su médico si usted o su hijo tienen señales de resfriado o gripe que duren más de 2 semanas.

Tumores de tiroides. Las personas con una mutación en *DICER1* pueden tener tumores en la tiroides. La tiroides es una glándula en el cuello. Produce hormonas que controlan muchas funciones importantes del cuerpo. Los tumores suelen producirse en adultos. La primera señal es un bulto en el cuello. Algunos tumores de tiroides son cancerosos y otros no.

Cánceres de riñón. Los cánceres de riñón, como los nefromas quísticos, sarcomas y tumores de Wilms, pueden desarrollarse en personas con mutaciones en *DICER1*. Los cánceres generalmente se desarrollan en niños menores de 4 años. Uno de los primeros signos es una masa dura o hinchazón en el vientre. Otras señales son dolor de vientre y sangre en la orina.

Tumores ováricos. Las mujeres adultas jóvenes con mutaciones en *DICER1* pueden tener tumores en los ovarios. Algunos tumores son cancerosos y otros no. Estás pueden ser señales de tumores de ovario:

- Vello facial
- Voz profunda
- Vientre hinchado
- Dolor en la parte baja del vientre

Los tumores de ovario también pueden producirse en niñas pequeñas con mutaciones en *DICER1*. Hable con su médico si estás señales de la pubertad de una niña aparecen antes de los 8 años:

- Los senos empiezan a crecer
- Periodos menstruales
- Vello debajo de los brazos y cerca de los genitales

Otros crecimientos raros. Algunas personas con mutaciones en *DICER1* pueden contraer pólipos o tumores en estas áreas:

- Colon
- Cuello uterino (solo mujeres)
- Parte baja del abdomen
- Nariz
- Cerebro
- Ojos

Recomendaciones

Por lo general, se recomienda examinar a los niños entre el nacimiento y los 12 años. La detección incluye radiografías o exploraciones en estas áreas:

- Pulmón
- Tiroides
- Abdomen
- Pelvis
- Ojos

Para todos los adultos, se recomienda la detección de la tiroides. Las mujeres también necesitan pruebas de detección de cánceres ginecológicos.

HIJOS Y HERMANOS

Los hermanos e hijos de personas con una mutación en *DICER1* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tener también la mutación. Se recomiendan exámenes genéticos y asesoramiento para niños pequeños porque los tumores infantiles son una posibilidad.

Se cree que las personas de la familia que obtienen un resultado negativo para la mutación en *DICER1* tienen el mismo riesgo de cáncer que la población general, aunque no tengan otros factores de riesgo. Deben seguir las recomendaciones generales de detección de cáncer.

continúa en la página 2

