

Acerca de las mutaciones genéticas en *PALB2*

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 del cáncer.

Cuando funciona bien, el gen *PALB2* trabaja junto con los genes *BRCA1* y *BRCA2* para ayudar a prevenir el cáncer. Algunas veces ocurren cambios en el gen *PALB2*. Estos cambios son llamados mutaciones. Las mutaciones pueden hacer que el gen *PALB2* deje de funcionar y aumentar el riesgo de ciertos tipos de cáncer.

Al tener una mutación en el gen *PALB2* el riesgo de contraer cáncer de seno y cáncer de páncreas se vuelve superior al promedio.

Mutaciones en *PALB2* y riesgo de cáncer

Cáncer de mama

Aproximadamente 1 de cada 10 mujeres contrae cáncer de seno durante su vida. El margen inferior de vida del riesgo de tener cáncer de seno para las mujeres con una mutación en *PALB2* es aproximadamente de 3 en 10. El riesgo para las mujeres con una mutación *PALB2* y un historial familiar de cáncer de seno puede ser hasta de 6 en 10. Las mujeres que tienen una mutación en *PALB2* y que ya han tenido cáncer de seno tienen un riesgo mayor de contraer un cáncer de seno por segunda vez.

Cáncer de páncreas

El cáncer de páncreas es poco frecuente. Aproximadamente 1 de cada 100 hombres y mujeres contrae este tipo de cáncer durante su vida. El riesgo es algo mayor para las personas con una mutación en *PALB2*. El riesgo es aún mayor para personas con un historial familiar de cáncer pancreático y una mutación en *PALB2*.

Otros tipos de cáncer

Los riesgos para otros tipos de cáncer también pueden aumentar con mutaciones en *PALB2*. Actualmente, no hay cambios en las recomendaciones de detección de cáncer para estos otros tipos de cáncer. Los investigadores están estudiando el gen *PALB2* para entender más.

Recomendaciones

MUJERES

Comenzando a los 30 años: Mamografía y RMN de los senos cada año (programadas con 6 meses de diferencia)

Algunos medicamentos pueden reducir el riesgo de contraer cáncer de mama. La cirugía para extirpar ambos senos puede ser una opción para algunas mujeres que tienen un fuerte historial familiar de cáncer de seno.

MUJERES Y HOMBRES

Las pruebas para la detección de cáncer pancreático tienen sus beneficios y limitaciones. No recomendamos estas pruebas para la mayoría de personas con mutaciones en *PALB2*.

Las personas que tienen una mutación *PALB2* y un historial familiar de cáncer de páncreas deberían ser examinadas en una clínica de alto riesgo para hablar sobre las opciones de detección de cáncer de páncreas. El examen de detección puede considerarse a la edad de 50 años o 10 años antes de la edad más joven en la cual un pariente recibió un diagnóstico de cáncer de páncreas (cualquiera que venga primero).

HIJOS Y HERMANOS

Los hijos y hermanos de personas con una mutación en *PALB2* tienen 1 probabilidad en 2 de tener también la mutación. Recomendamos las pruebas genéticas y el asesoramiento para ellos después de los 18 años de edad.

Si dos personas con mutaciones en *PALB2* tienen un hijo, existe 1 probabilidad en 4 de que el hijo tenga una condición llamada anemia de Fanconi (AF). Los síntomas de la AF incluyen anemia, insuficiencia de la médula ósea y defectos congénitos tales como malformaciones en los pulgares o los antebrazos. Si sólo uno de los padres tiene una mutación en *PALB2*, sus hijos no están en riesgo de tener AF.

MIEMBROS DE LA FAMILIA QUE DAN NEGATIVO EN LA PRUEBA

Los familiares sin la mutación en *PALB2* 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 han obtenido resultados negativos en la mutación en *PALB2* deberían hablar con su médico o asesor genético acerca de las pruebas apropiadas de detección de cáncer.

¿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.