

## **Mutaciones en el gen *MAX***

### **Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *MAX***

El síndrome de paraganglioma (PGL, por sus siglas en inglés)/feocromocitoma (PCC, por sus siglas en inglés) hereditario asociado al gen *MAX* es una condición genética causada por mutaciones en el gen del factor X asociado a *MYC* (*MAX*, por sus siglas en inglés). El gen *MAX* es responsable de suprimir el desarrollo tumoral. Un cambio, o mutación, en el gen *MAX* aumenta el riesgo de tener determinados tipos de tumores en el sistema neuroendocrino. Los tipos de tumores se describen abajo.

### **Riesgos de cáncer o tumores asociados a las mutaciones en el gen *MAX***

Las mutaciones en el gen *MAX* aumentan el riesgo de tener tumores (crecimiento anormal de células) llamados feocromocitomas (PCC) y paragangliomas (PGL). Los PCC y PGL son tumores del sistema neuroendocrino, que es el sistema que libera hormonas en el cuerpo. La mayoría de estos tumores son benignos (no cancerosos). Sin embargo, las personas con mutaciones en el gen *MAX* parecen tener un mayor riesgo de que estos tumores se conviertan en malignos (cancerosos), por lo que es importante hacer controles y pruebas de detección. Aún no se sabe si las mutaciones en el gen *MAX* están asociadas a otros tipos de tumores o de cáncer.

### **Riesgos para los familiares**

Las mutaciones en el gen *MAX* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en el gen *MAX* tienen un 50 % de probabilidades de tener la mutación. Según algunos estudios, solo las mutaciones en el gen *MAX* que se heredan del padre pueden aumentar el riesgo de que aparezca un tumor. Esto se llama transmisión paterna.

### **Tratamiento de los riesgos de cáncer**

Debido a que el gen *MAX* se descubrió hace poco, aún se desconoce el riesgo de PCC/PGL que tienen de por vida las personas con una mutación en el gen *MAX*. Aunque no hay un consenso sobre las estrategias de control para las personas que tienen mutaciones en el gen *MAX*, es razonable considerar la posibilidad de hacer controles clínicos y bioquímicos anuales durante toda la vida, que pueden servir de guía para los estudios por imágenes. Las pruebas de detección de otras condiciones genéticas asociadas a los PCC/PGL comienzan a los 10 años, o 10 años antes de la edad más temprana de diagnóstico en la familia. Las pruebas de detección pueden incluir análisis hormonales de sangre u orina, tomografías computarizadas (CT, por sus siglas en inglés) o resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) y exámenes físicos para detectar signos y síntomas de tumores. El tratamiento de los tumores varía y podría incluir cirugía.

*Última actualización: 1/9/2020*