

Mutaciones en el gen *RB1*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *RB1*

Las personas con una mutación en el gen *RB1* tienen un mayor riesgo de tener retinoblastoma, un cáncer de la retina. El retinoblastoma puede afectar uno o ambos ojos y también puede aparecer en el cerebro (conocido como pineoblastoma). Los retinoblastomas se suelen diagnosticar en la primera infancia. Las mutaciones en el gen *RB1* también se asocian a un mayor riesgo de tipos de cáncer fuera del ojo, como osteosarcomas (tumores óseos), sarcomas de tejidos blandos y melanomas.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *RB1*

- **Retinoblastoma:** Los riesgos de retinoblastoma en las personas con una mutación en el gen *RB1* dependen del tipo específico de mutación y pueden aproximarse al 100 % en el caso de ciertas mutaciones. Otras mutaciones se asocian a un menor riesgo de retinoblastoma.
- **Pineoblastoma:** Las personas con retinoblastoma hereditario tienen un riesgo aproximado de entre el 2 % y el 5 % de tener pineoblastoma, y en el caso de las personas que no recibieron radioterapia para la enfermedad intraocular, el riesgo es menor.
- **Tumores secundarios:** La mayoría de los segundos tipos de cáncer primarios son osteosarcomas, sarcomas de tejidos blandos o melanomas. El riesgo de padecer segundos tumores primarios es de aproximadamente el 20 % en las personas que tienen retinoblastoma hereditario y que no han recibido radioterapia, y es considerablemente mayor (entre el 40 % y el 50 %) en las que han recibido radiación.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *RB1* 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 *RB1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Algunas personas tienen una nueva mutación en el gen *RB1* que no fue heredada de ninguno de los padres, también conocida como mutación *de novo*. La mayoría de las personas con una mutación en el gen *RB1* tienen uno o más retinoblastomas. Las personas con una mutación en el gen *RB1* pueden tener uno o más tumores secundarios, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *RB1* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

La American Association of Ophthalmic Oncologists and Pathologists (Asociación Americana de Oftalmólogos Oncólogos y Patólogos) da estas recomendaciones de control y tratamiento:

- **Retinoblastoma:** Se pueden hacer exámenes oculares habituales desde el nacimiento. La frecuencia y el tipo de examen ocular que se recomiendan varían según la edad.
- **Pineoblastoma:** Se puede hacer una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de cerebro en el momento del diagnóstico de retinoblastoma y repetirla cada 6 meses hasta los 5 años.
- **Tumores secundarios:** No hay directrices de control establecidas para los tumores secundarios. Los exámenes físicos y dermatológicos anuales son importantes para las personas con mutaciones en el gen *RB1*. Se recomienda informar sobre los signos y síntomas de los tumores secundarios y reportar los síntomas de inmediato a un médico. Se puede considerar la posibilidad de hacer una MRI de todo el cuerpo una vez al año.
- **Sustancias que deben evitarse:** Las personas que tienen una mutación en el gen *RB1* deben evitar la radiación siempre que sea posible.

Última actualización: 1/9/2020