

Mutaciones en el gen *NBN*

Lo que debe saber sobre el riesgo de cáncer asociado al gen *NBN*

La información que se conoce sobre las mutaciones únicas del gen *NBN* está basada en datos derivados de una mutación particular que se halla en las personas con ascendencia eslava (c.657del5). Según los datos actuales, los riesgos de cáncer no son mayores para las personas que tienen otras mutaciones en el gen *NBN*. Sin embargo, las mujeres con la mutación eslava en el gen *NBN* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de mama durante su vida. Se considera que las personas que heredan una sola mutación en el gen *NBN* tienen riesgo de padecer cáncer asociado al gen *NBN*. Las personas que heredan dos mutaciones en el gen *NBN* (una de cada progenitor) tienen una condición más grave llamada síndrome de rotura de Nijmegen (NBS, por sus siglas en inglés).

Riesgos de cáncer asociados a una mutación monoalélica (una) en el gen *NBN*

- Se estima que las mujeres con la mutación eslava en el gen *NBN* tienen un riesgo del 30 % de padecer cáncer de mama durante su vida, comparado con el riesgo de la población general del 12 %.
- Las personas con mutaciones únicas en el gen *NBN* pueden tener un mayor riesgo de padecer otros tipos de cáncer durante su vida, como cáncer de ovario, cáncer colorrectal, cáncer de páncreas, tipos de cáncer de la sangre o cáncer gástrico. Sin embargo, las pruebas son limitadas en la actualidad, y no se conocen bien los riesgos.

Tratamiento de los riesgos

Las mujeres con la mutación eslava en el gen *NBN* deben considerar la posibilidad de hacerse pruebas de detección de cáncer de mama:

- Se pueden hacer una mamografía tridimensional anual a partir de los 40 años o entre 5 y 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de mama en la familia (pero no después de los 40 años).

Las mujeres con otras mutaciones en el gen *NBN* deben analizar sus antecedentes personales y familiares con sus proveedores para determinar las mejores recomendaciones de pruebas de detección. Actualmente, no se sabe si los hombres con una mutación en el gen *NBN* tienen un mayor riesgo de cáncer.

Riesgos para los familiares

Los familiares de primer grado (es decir, padres, hermanos e hijos) tienen un 50 % de probabilidad de tener la mutación en el gen *NBN*. Los familiares de segundo grado (es decir, sobrinos, tíos y abuelos) tienen un 25 % de probabilidad de tener la mutación hereditaria. En raras ocasiones, las personas heredan dos mutaciones en el gen *NBN* (una de cada progenitor), lo que causa el síndrome de rotura de Nijmegen (NBS). El NBS es una condición caracterizada por estatura baja, tamaño pequeño de la cabeza, rasgos faciales distintivos, infecciones recurrentes en las vías respiratorias, un mayor riesgo de cáncer, discapacidad intelectual y otros problemas de salud. Puede ser conveniente que la pareja de una persona con una mutación en el gen *NBN* se haga análisis genéticos para determinar el riesgo de tener hijos con NBS.

Última actualización: 1/9/2020, Breast Guidelines de la NCCN, v1.2020