

Mutaciones en el gen *NF1* (neurofibromatosis tipo 1)

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *NF1* y la neurofibromatosis tipo 1

Las personas con neurofibromatosis tipo 1 (NF1, por sus siglas en inglés) tienen un riesgo mayor de tener varios tipos de tumores. Esos tumores pueden ser malignos o benignos. Las principales características de la NF1 son signos en la piel (manchas color café con leche, pecas y neurofibromas) y nódulos de Lisch (tumores benignos en el iris). Las personas con NF1 también tienen un mayor riesgo de tener cáncer de mama, tumores en el cerebro, tumores en el estómago (llamados GIST) y otros tipos de cáncer. Los signos de NF1 varían de persona a persona, incluso en la misma familia.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *NF1*

En general, las personas con NF1 tienen una gran cantidad de neurofibromas benignos en la piel. Alrededor del 50 % de las personas con NF1 también tiene neurofibromas plexiformes (generalmente internos) y cerca del 16 % tiene un tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos (MPNST, por sus siglas en inglés). Los hombres y las mujeres con NF1 tienen entre un 5 % y un 25 % de probabilidad de tener glioma del nervio óptico, un 4 % de probabilidad de tener un tumor en el tronco encefálico y hasta un 15 % de probabilidad de tener un feocromocitoma. Tanto los hombres como las mujeres con NF1 tienen más probabilidades de tener leucemia o tumores del estroma gastrointestinal (GIST, por sus siglas en inglés). Las mujeres con NF1 tienen hasta un 62 % (el quintuple) de probabilidad de padecer cáncer de mama durante su vida, según la edad.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *NF1* 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 *NF1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación, y deben ser evaluados. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *NF1* y transmitírsela a sus hijos. Aproximadamente, el 50 % de las personas con NF1 hereda la mutación de sus padres, mientras que el otro 50 % tiene una mutación nueva (*de novo*) que no heredaron de sus padres. Esa mutación nueva se puede transmitir a los hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

La National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer) (v2.2020) y la American Association for Cancer Research (Asociación Americana para la Investigación del Cáncer o AACR, por sus siglas en inglés) (2017) dan estas recomendaciones de control:

- Hombres y mujeres:
 - Se puede hacer un examen físico anual (que incluya exámenes dermatológicos, neurológicos, musculoesqueléticos y de presión arterial).
 - Se puede hacer un examen oftalmológico cada 6 a 12 meses en niños menores de 8 años y cada 1 o 2 años entre los 8 y 20 años para detectar gliomas.
- Mujeres:
 - Se puede hacer una mamografía anual con la opción de una tomosíntesis a partir de los 30 años y con la opción de resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) de mama con contraste a partir de los 30 a 50 años.

Última actualización: 1/3/2020