

## Mutaciones en el gen *PALB2*

### Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *PALB2*

Las personas con una mutación en el gen *PALB2* tienen un mayor riesgo de por vida de padecer cáncer de mama, de páncreas, de próstata y, posiblemente, otros tipos de cáncer. No se conocen con exactitud los riesgos de cáncer que tienen de por vida las personas con una mutación en este gen, pero cada vez hay más información específica gracias a la investigación constante.

### Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *PALB2*

- **Cáncer de mama:** Las mujeres con una mutación en el gen *PALB2* tienen entre un 33 % y un 58 % de probabilidad de padecer cáncer de mama durante su vida. Los hombres con una mutación en el gen *PALB2* también tienen mayor riesgo de padecer cáncer de mama, pero actualmente se desconoce el riesgo exacto. Se ha descubierto que los antecedentes familiares afectan considerablemente el riesgo de cáncer de mama.
- **Cáncer de páncreas:** Tanto los hombres como las mujeres con una mutación en el gen *PALB2* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de páncreas, pero actualmente se desconoce el riesgo exacto.
- **Cáncer de ovario:** Es posible que las mujeres con una mutación en el gen *PALB2* tengan un mayor riesgo de padecer cáncer de ovario, pero las pruebas aún son insuficientes.

### Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *PALB2* 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 *PALB2* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *PALB2* y transmitírsela a sus hijos.

Al heredar dos mutaciones en el gen *PALB2* (una de cada progenitor), se produce un síndrome llamado anemia de Fanconi (FA, por sus siglas en inglés). La FA está asociada a anomalías físicas, insuficiencia medular, leucemia infantil y otros tipos de cáncer.

### Tratamiento de los riesgos de cáncer

La National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés) (v2.2020) da estas recomendaciones de control:

#### Cáncer de mama

- Las mujeres deben hacerse mamografías anuales a partir de los 30 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 30 años), con la opción de resonancias magnéticas (MRI, por sus siglas en inglés) de mama con contraste.
- Actualmente, no hay un consenso sobre las directrices de tratamiento para el cáncer de mama en los hombres. Se recomienda que los hombres con una mutación en el gen *PALB2* analicen con sus proveedores médicos los antecedentes familiares y las opciones de control de cáncer de mama (p. ej., un examen clínico de mama) para determinar un régimen de control adecuado.

- Hay poca información sobre el beneficio de una mastectomía preventiva basada únicamente en una mutación en el gen *PALB2*, pero debe analizarse esta opción.

#### **Cáncer de páncreas**

- Las personas que tengan un familiar de primer o segundo grado con diagnóstico de cáncer de páncreas pueden considerar la posibilidad de comenzar con el control a los 50 años (o 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de páncreas en la familia) haciéndose una MRI de abdomen, una colangiopancreatografía por resonancia magnética (MRCP, por sus siglas en inglés) o una ecografía endoscópica (EUS, por sus siglas en inglés) cada año, o inscribiéndose en investigaciones.
- Si no hay antecedentes de cáncer de páncreas en familiares cercanos, actualmente no se recomienda hacer pruebas de detección.

#### **Cáncer de ovario**

- Las pruebas son insuficientes para recomendar un tratamiento basado únicamente en una mutación en el gen *PALB2*; el tratamiento se debe basar en los factores de riesgo y en los antecedentes familiares.

*Última actualización: 1/9/2020*