

Mutaciones en el gen *RAD50*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *RAD50*

Las personas con una mutación en el gen *RAD50* tienen una mayor probabilidad de padecer cáncer de mama femenino y, posiblemente, cáncer de ovario. Hay poca información sobre los riesgos de cáncer específicos de por vida, pero la investigación constante podría aportar más información. Las personas que tienen dos mutaciones en el gen *RAD50* pueden contraer una enfermedad llamada trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen (NBSLD, por sus siglas en inglés), que está asociada a los riesgos de cáncer en la infancia.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *RAD50*

Las mujeres con una mutación en el gen *RAD50* pueden tener un mayor riesgo de padecer cáncer de mama. Según algunos estudios, tienen un riesgo de cáncer de mama de por vida del 24 % al 36 %, comparado con el riesgo promedio del 12 % de la población general. En otros estudios, no se halló un aumento en el riesgo de cáncer de mama.

Según algunos estudios, las mutaciones en el gen *RAD50* podrían estar asociadas a un mayor riesgo de cáncer de ovario. Sin embargo, estos estudios son pequeños y los datos son limitados.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *RAD50* 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 *RAD50* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *RAD50* pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno.

Las personas con dos mutaciones en el gen *RAD50* (una de cada progenitor) tienen trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen. Las parejas pueden hacer una consulta genética prenatal antes del embarazo o durante este para entender mejor los riesgos de que su hijo tenga NBSLD.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Actualmente, no hay directrices formales de tratamiento para las personas con mutaciones en el gen *RAD50*. Se recomienda que estas personas analicen con su médico las opciones de detección de cáncer. Se deben tener en cuenta los antecedentes personales y familiares de la persona a la hora de crear un plan de control adecuado.

Última actualización: 1/9/2020