

Mutaciones en el gen *RAD51D*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *RAD51D*

Las personas con una mutación en el gen *RAD51D* tienen una mayor probabilidad de padecer cáncer de ovario y, posiblemente, cáncer de mama femenino y cáncer de próstata. Hay poca información sobre los riesgos de cáncer que tienen de por vida las personas con una mutación en el gen *RAD51D*.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *RAD51D*

- **Cáncer de ovario:** Las mujeres con una mutación en el gen *RAD51D* pueden tener un mayor riesgo de padecer cáncer de ovario. Se estima que el riesgo específico de cáncer de ovario que tienen de por vida estas mujeres es del 7 % al 14 %, comparado con el riesgo de la población general, que es del 1 % al 2 %.
- **Cáncer de mama femenino:** Las mujeres con una mutación en el gen *RAD51D* podrían tener un mayor riesgo de padecer cáncer de mama triple negativo, aunque hay poca información sobre esto y, por el momento, se desconocen las estimaciones específicas de riesgo.
- **Cáncer de próstata:** Según la poca información que hay, las mutaciones en el gen *RAD51D* también pueden estar asociadas a un mayor riesgo de cáncer de próstata.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *RAD51D* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas que tienen una mutación en el gen *RAD51D* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *RAD51D* pueden o no tener cáncer de ovario, cáncer de mama femenino o cáncer de próstata. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *RAD51D* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Estas son las recomendaciones generales de tratamiento de la National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer) (v1.2020):

- Las mujeres con una mutación en el gen *RAD51D* pueden considerar la posibilidad de hacerse una salpingooforectomía preventiva (RRSO, por sus siglas en inglés). Se debería analizar la opción de una cirugía alrededor de los 45 a 50 años (o antes, según los antecedentes familiares de cáncer de ovario).
- Las mujeres que no hayan elegido la RRSO pueden considerar la posibilidad de hacerse una ecografía transvaginal combinada con suero CA-125 (antígeno del cáncer) para el cáncer de ovario, a criterio del médico. Sin embargo, el beneficio del control de cáncer de ovario es incierto en este momento.
- Los portadores de una mutación en el gen *RAD51D* pueden ser sensibles a agentes quimioterapéuticos específicos y, por lo tanto, pueden beneficiarse de terapias como la de los inhibidores de Poli ADP ribosa polimerasa (PARP, por sus siglas en inglés).
- Según las directrices actuales, no hay pruebas suficientes para hacer otras intervenciones contra el cáncer basadas únicamente en una mutación en el gen *RAD51D*. Se deben tener en cuenta los factores de riesgo personales y los antecedentes familiares de la persona a la hora de crear un plan de detección adecuado.

Última actualización: 1/9/2020