

## Mutaciones en el gen *SMARCA4*

### Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *SMARCA4*

Las mutaciones en el gen *SMARCA4* se asocian a diversos riesgos de cáncer y otras características según la mutación específica. Algunas mutaciones en el gen *SMARCA4* conllevan un mayor riesgo de síndrome de predisposición al tumor rabdoide (RTPS, por sus siglas en inglés). Los tumores rabdoide son tumores del tejido blando que se producen con mayor frecuencia en el riñón, el cerebro y el sistema nervioso, pero también pueden detectarse en otros tejidos blandos. Son más habituales en la primera infancia o en la niñez. Las mujeres con RTPS también tienen un mayor riesgo de padecer carcinoma de células pequeñas del ovario. Otras mutaciones en el gen *SMARCA4* causan una condición llamada síndrome de Coffin-Siris, que se asocia a un retraso en el desarrollo, rasgos faciales distintivos, bajo tono muscular y malformación de determinados órganos al nacer.

### Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *SMARCA4*

- **Tumores rabdoide:** Tumores malignos (crecimientos cancerosos de células) que se producen con más frecuencia en la infancia. Estos tumores suelen empezar en los riñones, pero también han aparecido en el cerebro. Cuando aparecen en el cerebro, se llaman tumores teratoides/rabdoide atípicos (AT/RT, por sus siglas en inglés). Estos tumores son agresivos y requieren atención médica inmediata.
- **Cáncer de ovario:** Las mujeres con mutaciones en el gen *SMARCA4* tienen un mayor riesgo de padecer un tipo raro de cáncer de ovario, llamado carcinoma de células pequeñas del ovario de tipo hipercalcémico (SCCOHT, por sus siglas en inglés) o tumor rabdoide maligno de ovario. Es un tipo agresivo de cáncer de ovario que puede producirse a cualquier edad, incluso en la infancia; sin embargo, aparece con mayor frecuencia en mujeres jóvenes con una edad media de 27 años. Los SCCOHT se caracterizan por aumentar el nivel de calcio en la sangre.

### Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *SMARCA4* 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 *SMARCA4* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *SMARCA4* pueden o no tener un tumor rabdoide, cáncer de ovario, u otros tipos de cáncer o tumores. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *SMARCA4* y transmitírsela a sus hijos.

### Tratamiento de los riesgos de cáncer

No hay recomendaciones formales de control para las personas que tienen una mutación en el gen *SMARCA4*. En el caso de las personas con mutaciones en el gen *SMARCA4* y cáncer, la atención médica inmediata y el tratamiento intensivo son importantes. Los tratamientos se basan en las preferencias de los médicos institucionales o encargados y combinan la cirugía, la radioterapia y la quimioterapia. Como las mutaciones en el gen *SMARCA4* son raras, las pruebas de detección para las personas con mutaciones en el gen *SMARCA4* se pueden adaptar a los antecedentes personales y familiares. En la AACR Pediatric Oncology Series (Serie de Oncología Pediátrica de la American Association for Cancer Research [Asociación Americana para la Investigación del Cáncer]), se han publicado estas recomendaciones para las personas que tienen una mutación en el gen *SMARCA4*:

- **Tumores rabdoide:** No hay recomendaciones de evaluación en este momento.
- **Cáncer de ovario:** Se puede considerar la posibilidad de hacer ecografías abdominales cada 6 meses para las mujeres más jóvenes y se recomiendan ooforectomías profilácticas para las mujeres de mayor edad, según los antecedentes familiares, los planes de reproducción, la información que vaya surgiendo y la edad.

*Última actualización: 1/9/2020*