

Mutaciones en el gen *ATM*

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

Las personas con una mutación en el gen *ATM* tienen un mayor riesgo de por vida de padecer cáncer de mama, de páncreas y de próstata, entre otros. 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. Se cree que las personas que heredan solo una mutación en el gen *ATM* tienen riesgos de cáncer asociados al gen *ATM*.

Cuando una persona hereda dos mutaciones en el gen *ATM* (una de cada progenitor), se produce un síndrome llamado ataxia telangiectasia (AT, por sus siglas en inglés). Esta es una condición genética recesiva que afecta el sistema nervioso, el sistema inmunitario y otros sistemas del organismo.

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

Las mujeres con una mutación en el gen *ATM* tienen hasta un 38 % de riesgo de por vida de padecer cáncer de mama. Si tienen más familiares que hayan padecido cáncer de mama, el riesgo puede ser mayor.

Los hombres con una mutación en el gen *ATM* pueden tener un mayor riesgo de padecer cáncer de próstata, comparado con el riesgo de aproximadamente el 11 % de la población masculina en general. Se cree que el riesgo de cáncer de mama que tienen de por vida los hombres con una mutación en el gen *ATM* es menor del 1 %.

Los hombres y las mujeres con una mutación en el gen *ATM* también pueden tener un mayor riesgo de padecer cáncer de páncreas, comparado con el riesgo de aproximadamente el 1.6 % de la población general. Aún no se ha establecido con exactitud el riesgo de cáncer de páncreas que tienen de por vida las personas con una mutación en el gen *ATM*. El riesgo de tener otros tipos de cáncer también puede ser mayor, pero se desconocen los riesgos exactos.

Riesgos para los familiares

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

En raras ocasiones, las personas heredan dos mutaciones en el gen *ATM* (una de cada progenitor) y contraen ataxia telangiectasia (AT).

- La AT afecta en gran medida el desarrollo infantil, en particular el control motor, y aumenta considerablemente el riesgo de tener distintos tipos de cáncer.
- Puede ser conveniente que la pareja de una persona con una mutación en el gen *ATM* se haga análisis genéticos del gen *ATM* para determinar el riesgo de tener un hijo con AT.
- Si ambas personas en una pareja tienen una mutación en el gen *ATM*, sus hijos tendrán un 25 % de probabilidad (1 de cada 4) de heredar AT.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Las directrices de tratamiento son limitadas, y las recomendaciones se pueden personalizar según los antecedentes personales y familiares. Estas son algunas recomendaciones:

Cáncer de mama

- Se puede hacer una mamografía (con la opción de una tomosíntesis) y una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de mama cada año a partir de los 40 años.
- Actualmente, no hay suficientes pruebas para recomendar una mastectomía preventiva; sin embargo, las personas pueden analizar esta opción con sus médicos en vista de sus antecedentes familiares.

Cáncer de próstata

- No hay un consenso sobre las directrices de tratamiento.
- Se puede considerar la posibilidad de comenzar con las pruebas de detección de cáncer de próstata entre 5 y 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de próstata en la familia.

Cáncer de páncreas

- No hay directrices específicas para las pruebas de detección de cáncer de páncreas. Las personas que tengan una mutación en el gen *ATM* y antecedentes familiares de cáncer de páncreas pueden considerar la posibilidad de hacerse pruebas de detección.
- Se pueden considerar algunas técnicas de imagen, como la ecografía endoscópica (EUS, por sus siglas en inglés) o la colangiopancreatografía por resonancia magnética (MRCP, por sus siglas en inglés).

Riesgos de otros tipos de cáncer

- Puede haber riesgos de padecer otros tipos de cáncer asociados a las mutaciones en el gen *ATM* sobre los que todavía no tenemos suficiente información para justificar una intervención, como melanoma, leucemia, linfoma y cáncer de ovario, de boca, de garganta, de tiroides y de útero. Se necesita más investigación para sacar conclusiones sobre los riesgos de padecer estos tipos de cáncer.

Última actualización: 1/9/2020