

## Mutaciones en el gen *DICER1*

### Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *DICER1*

Las personas con una mutación en el gen *DICER1* tienen un mayor riesgo de por vida de padecer tumores cancerosos (malignos) y no cancerosos (benignos) en los pulmones, los riñones, los ovarios, los ojos, la tiroides y las fosas nasales. Algunas personas con una mutación en el gen *DICER1* nunca tienen tumores ni cáncer.

### Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *DICER1*

Actualmente, se desconoce el riesgo de tumor que tienen las personas con una mutación en el gen *DICER1*, aunque se cree que es bajo. Los tumores más frecuentes en personas con una mutación en el gen *DICER1* son el blastoma pleuropulmonar (PPB, por sus siglas en inglés) y el nefroma quístico. Los tumores relacionados con las mutaciones en el gen *DICER1* se producen antes de los 40 años, y muchos de ellos aparecen durante la primera infancia.

- **Blastoma pleuropulmonar (PPB):** Es un tumor pulmonar poco frecuente, característico de la infancia, que puede ser benigno o maligno.
- **Nefroma quístico y tumor de Wilms:** El nefroma quístico es un tumor renal benigno (quistes llenos de líquido). Las personas con una mutación en el gen *DICER1* también tienen un mayor riesgo de padecer tumores de Wilms, un tipo de cáncer que comienza en los riñones.
- **Tumor de células de Sertoli-Leydig (SLCT, por sus siglas en inglés):** Es un tumor ovárico que segrega testosterona. Las mujeres que padecen estos tumores tienen síntomas como irregularidades menstruales (pocos períodos o ninguno), acné, exceso de vello corporal y engrosamiento de la voz. Aproximadamente, entre el 10 % y el 30 % de los SLCT son cancerosos (malignos).
- **Meduloepitelioma de cuerpo ciliar:** Son tumores del ojo que pueden ser benignos o malignos. Pueden causar enrojecimiento de ojos, cambios en el color del iris, bultos visibles en el iris, deficiencia visual o glaucoma.
- **Hamartoma condromesenguimal nasal (NCMH, por sus siglas en inglés):** Son tumores benignos que crecen en el interior de la nariz.
- **Bocio, quistes e hiperplasia en la tiroides:** Las mutaciones en el gen *DICER1* están asociadas a un mayor riesgo de tener quistes tiroideos, bocio multinodular e hiperplasia (crecimiento anormal). Todos estos son tumores benignos en la tiroides.

### Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *DICER1* 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 *DICER1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *DICER1* pueden tener uno o más de estos tumores, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *DICER1* y transmitírsela a sus hijos.

### Tratamiento de los riesgos de cáncer y tumores

Estas recomendaciones se basan en un consenso de expertos sobre las directrices de la American Association of Cancer Research (Asociación Americana para la Investigación del Cáncer o AACR, por sus siglas en inglés) del año 2016.

- Se puede hacer una tomografía computarizada (CT, por sus siglas en inglés) de tórax inicial entre los 3 y 6 meses de edad, con seguimientos determinados por los resultados iniciales.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer radiografías de tórax cada 6 meses hasta los 8 años y radiografías de tórax anuales desde los 8 hasta los 12 años.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer ecografías abdominales cada dos años hasta los 8 años y, posteriormente, una vez al año.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer ecografías pélvicas cada 1 o 2 años a partir de la primera infancia.
- Se puede hacer un examen con un oftalmólogo.
- Se pueden hacer exámenes de oído, nariz y garganta (ENT, por sus siglas en inglés) con endoscopia nasal para detectar síntomas persistentes de obstrucción nasal.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer ecografías de tiroides a partir de los 8 años.

Última actualización: 1/9/2020