

Mutaciones en el gen *PTCH1* (síndrome de Gorlin)

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *PTCH1* (síndrome de Gorlin)

El síndrome de Gorlin (también llamado síndrome de carcinoma basocelular nevoide [NBCCS, por sus siglas en inglés]) se produce por una mutación en el gen *PTCH1* o en el gen *SUFU*. Por lo general, las personas con síndrome de Gorlin causado por una mutación en el gen *PTCH1* tienen varios carcinomas de piel basocelulares y varios queratoquistes en la mandíbula, que suelen aparecer en la adolescencia o entre los 20 y 30 años. A medida que envejecen, las personas con síndrome de Gorlin tienen más nevos basocelulares. Además de los carcinomas de piel y los quistes en la mandíbula, las personas con síndrome de Gorlin también pueden tener características físicas distintivas, como un tamaño de la cabeza mayor que el normal, rasgos faciales distintivos, anomalías en las costillas, la columna vertebral o el cráneo, y hendiduras en las palmas de las manos o en los pies.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *PTCH1*

Las personas con síndrome de Gorlin tienen un 90 % de probabilidad de padecer cáncer de piel basocelular. Tienen un riesgo del 5 % de tener meduloblastoma (cáncer de cerebro), que suele diagnosticarse a los 2 años de edad. Los hombres y las mujeres con síndrome de Gorlin también tienen un riesgo del 2 % de tener tumores benignos en el corazón (fibromas cardíacos), y las mujeres tienen un riesgo del 20 % de tener tumores benignos en los ovarios (fibromas ováricos).

Riesgos para los familiares

Una mutación en el gen *PTCH1* causa el síndrome de Gorlin, que se hereda de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con síndrome de Gorlin tienen hasta un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de padecer este síndrome, y deben ser evaluados. Aproximadamente, entre el 70 % y el 80 % de las personas con síndrome de Gorlin hereda la mutación de sus padres, mientras que entre el 20 % y el 30 % tiene una mutación nueva (*de novo*) que no heredaron de sus padres. Esa mutación nueva se puede transmitir a los hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

La American Association for Cancer Research (Asociación Americana para la Investigación del Cáncer o AACR, por sus siglas en inglés) (junio de 2017) da estas recomendaciones de control:

En el caso de las personas mayores de 8 años, se les recomienda hacerse una ortopantomografía (radiografía dental) cada 12 a 18 meses para identificar queratoquistes en la mandíbula. A partir de los 10 años, se recomienda hacer exámenes anuales de la piel (con mayor frecuencia si se detecta cáncer de piel). Se recomienda hacer un ecocardiograma inicial en la infancia para detectar fibromas cardíacos y también una ecografía de ovarios a los 18 años para detectar fibromas ováricos.

Las personas que tienen síndrome de Gorlin son muy sensibles a la radiación. Es importante que eviten la exposición excesiva al sol y que no reciban radioterapia como tratamiento del cáncer para reducir el riesgo de cáncer de piel basocelular.

Última actualización: 1/9/2020