

Descubierta una mutación genética que duplica la tendencia a tener cáncer de mama

La identificación de la copia defectuosa del gen puede ayudar a diagnosticar la enfermedad

A. R., Madrid
Cuatro equipos científicos internacionales han descubierto una nueva mutación genética que duplica la susceptibilidad de padecer cáncer de mama a quien la posee. Se

trata del gen *PALB2*, implicado en la reparación del ADN, de manera que en las personas con la versión defectuosa de dicho gen aumenta el riesgo de padecer cáncer porque sus células pueden acumular daños

genéticos que disparan su replicación incontrolada. La mutación es poco frecuente y no es la primera asociada a la susceptibilidad al cáncer de mama, pero profundiza el conocimiento de esta enfermedad.

Los investigadores explican en la revista *Nature Genetics* que han encontrado la mutación del *PALB2* en 10 de los 923 casos estudiados, todos ellos con cáncer de mama y antecedentes familiares. Pero en estos enfermos el mal no está relacionado con las dos mutaciones genéticas más importantes y ya conocidas asociadas al mismo: las de los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Sin embargo, no han localizado ningún caso de mutación del *PALB2* entre las 1.084 mujeres sanas del grupo de control de la investigación. El hallazgo podría ayudar a identificar a las

mujeres con mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama, mejorar la prevención de la enfermedad e intentar desarrollar tratamientos específicos.

“Estimamos que las mutaciones en el gen *PALB2* contribuyen a unos cien casos de cáncer de mama en el Reino Unido cada año”, explica el científico Nazneen Rahman, del Instituto de Investigación del cáncer, en un comunicado de dicha institución británica. “Es interesante destacar que uno de los diez casos que hemos identificado era un hombre con este cáncer, lo que puede indicar que el gen

PALB2 está asociado con el mayor riesgo de cáncer de mama masculino, pero tenemos que investigar más a fondo esto para estar seguros”, comenta el investigador, que lidera dos de los cuatro estudios presentados en *Nature Genetics*.

Los expertos destacan que las mutaciones asociadas a los dos genes *BRCA1* y *BRCA2* tienen una incidencia mucho mayor en el riesgo de padecer cáncer de mama (aproximadamente el 80% a lo largo de la vida), que la nueva mutación descubierta. Esos dos genes están implicados aproximadamente en

entre el 5% y el 10% de casos de esta enfermedad.

Otras dos investigaciones relacionadas con el *PALB2* se presentan en la revista. Resulta que quienes padecen una extraña y grave enfermedad llamada anemia de Fanconi padecen la mutación de este gen en las dos copias del mismo (cada una heredada de un progenitor). La anemia de Fanconi es hereditaria, provoca daños en la médula y puede afectar a todos los sistemas del organismo, con un riesgo considerable de desarrollar cáncer. Ya se conocían otros 11 genes relacionados con esta anemia.