

Artículo de Revisión

Mutaciones del gen RAD51 en el cáncer familiar de ovario: revisión de la literatura

Alexandra Madariaga L.¹, Daniel E. Sanabria S.², Luz Dary Gutiérrez C.^a

¹Residente, Programa de Ginecología Oncológica, Hospital de San José. ²Ginecólogo Oncólogo, Hospital de San José. Bogotá, Colombia.

^aBacterióloga Genetista, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Departamento de Genética.

RESUMEN

Antecedentes: En los últimos 15 años, el carcinoma familiar de ovario, ha sido atribuido en su mayoría a mutaciones en BRCA 1 y 2. Sin embargo, aproximadamente el 25% de los nuevos casos se asocian a mutaciones aisladas de genes implicados en el mecanismo de reparación del ADN por recombinación homóloga. Mutaciones monoalélicas de RAD51 han sido identificadas en pacientes con historia de carcinoma mama y ovario, tamizaje negativo para BRCA 1 y 2, y por lo menos con un caso de carcinoma de ovario en el linaje. **Objetivo:** Describir las mutaciones en el complejo RAD51 con el fin de identificar su papel en el cáncer de ovario familiar. **Método:** Se realizó una búsqueda de la literatura en bases de datos de los últimos 10 años con los siguientes términos MeSH: "RAD51", "ovarian cancer", "ovarian neoplasm", "family ovarian cancer". **Resultados:** Se encontró una prevalencia de la mutación en genes del complejo RAD51 que varía entre 0,2% y 2,5%, según la etnia estudiada, siendo una de las causas de tumores serosos de ovario de alto grado en mujeres entre los 57 y 60 años. **Conclusión:** Mutaciones de RAD51 en pacientes negativas para mutaciones de BRCA 1 y 2, se asocian al síndrome familiar mama-ovario, con un aumento del riesgo para carcinoma de ovario, pero sin modificaciones para el carcinoma de mama.

PALABRAS CLAVE: *RAD51, cáncer de ovario, neoplasia ovárica, cáncer familiar de ovario*

SUMMARY

Background: In the last fifteen years, familiar ovarian carcinoma has been related to BRCA 1 and 2 mutations. However, 25% of new cases of ovarian neoplasm are explained by isolated genes involved in the mechanism of homologous recombination. Patients with family history of ovarian and breast carcinoma, negative for BRCA mutations and at least with one case of invasive ovarian carcinoma have been identify with monoallelic mutations in RAD51. **Objective:** To describe mutations on RAD51 complex, in order to identify its role in familiar ovarian cancer. **Methodology:** A systematic review of the literature of the last ten years involving the main data bases and using the following MeSH terms: "RAD51", "ovarian cancer", "ovarian neoplasm", "family ovarian cancer". **Results:** Prevalence reported for RAD51 mutation is between 0.2 and 2.5%, associated with the ethnicity of the population involved. Also is considered a cause for high grade serous ovarian carcinoma in women between 57 and 60 years old. RAD51C and RAD51D germ line mutations are related to ovarian-breast hereditary syndrome, in negative population for BRCA 1 and 2 mutations. **Conclusion:** Patients with RAD51 mutations, negative for BRCA mutation are associated with ovarian-breast cancer syndrome increasing the risk just for ovarian cancer.

KEY WORDS: *RAD51, ovarian cancer, ovarian neoplasm, familiar ovarian cancer*