

Hay “cánceres familiares” infrecuentes en los que existe una historia de muchas formas diferentes de cáncer, con afectación de diversos familiares a edades tempranas, y con transmisión hereditaria mediante un patrón autosómico dominante. Este fenotipo de gran variabilidad recibe el nombre de síndrome de Li-Fraumeni (LFS, Li-Fraumeni syndrome). Se ha comprobado que los miembros afectados de las familias con LFS son portadores de una forma mutante del gen TP53 en forma de una mutación en las células germinales. Dado que el gen TP53 queda inactivado en las formas esporádicas de muchos de los cánceres que aparecen en el LFS, se considera que es un candidato al gen defectuoso causante del LFS. Este gen codifica la proteína p53 que es una proteína de unión al ADN y es un componente importante de la respuesta celular frente a la lesión del propio ADN. Además es un factor de transcripción que activa la transcripción de genes que interrumpen la división celular y que facilitan la reparación de las alteraciones del ADN. La p53 también está implicada en la inducción de la apoptosis en células que han sufrido una lesión irreparable del ADN. Por tanto, la pérdida de la función de esta proteína permite la supervivencia de las células con ADN alterado, lo que da lugar a una posible propagación de mutaciones oncogénicas. Por ello, el gen TP53 se conoce como el “guardián del genoma”.

Puede desarrollar [meduloblastomas](#)

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:

[https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=sindrome\\_de\\_li-fraumeni](https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=sindrome_de_li-fraumeni)

Last update: **2025/03/10 15:18**

