

## ¿QUÉ ES UN TEST GENÉTICO?

Los test genéticos son el medio por el cual es posible averiguar si se es portador de ciertos genes. Los genes son unidades que contienen información acerca del organismo, dan instrucciones a la célula sobre qué proteínas debe sintetizar y de este modo, indican al cuerpo cómo debe funcionar. En ocasiones estos genes sufren mutaciones. Las mutaciones son “desperfectos” de los genes que conducen a que las células reciban información errónea o desfavorable y a través de esta información, generan un riesgo de enfermedad para un individuo.

## ¿QUÉ GENES CONFIEREN MAYOR RIESGO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO?

Probablemente cientos, pero son dos aquellos de los que tenemos un mayor conocimiento y que parecen especialmente importantes, se llaman BRCA 1 y BRCA 2 y son heredables.

Tanto los hombres como las mujeres que portan estos dos genes tienen un riesgo incrementado de cáncer de mama y próstata en el primer caso y mama y ovario en el segundo. Si el riesgo acumulado hasta los 70 años de tener un cáncer de mama en la población sin carga familiar es de un 7% y en la población con carga familiar pero sin mutación es de un 10-12%; en la población mutada este porcentaje puede llegar al 85%.

## ¿QUIÉN DEBE HACERSE UN TEST GENÉTICO PARA MAMA/OVARIO?

Se recomienda que lo hagan aquellas personas que tras ser evaluadas por un oncólogo, muestran unos determinados antecedentes familiares.

- Aquellos que tienen dos o más familiares cercanos con cáncer de mama u ovario, especialmente si uno o más de ellos se diagnosticaron antes de los 50 años. Se consideran familiares cercanos los padres, hermanos o hijos.
- Aquellos que tienen un familiar cercano con más de un cáncer, por ejemplo, cáncer de ambas mamas o cáncer de mama y ovario.
- Aquellos que tengan miembros de distintas generaciones con cáncer de mama o de ovario. Por ejemplo abuela, madre y hermana con cáncer.

- SE DEBE TENER EN CUENTA QUE LA HISTORIA PATERNA Y MATERNA TIENEN LA MISMA IMPORTANCIA
- TAMBIÉN, QUE TENER ANTECEDENTES FAMILIARES NO SIGNIFICA TENER UNA MUTACIÓN GENÉTICA. LA MAYORÍA DE MUJERES CON ANTECEDENTES FAMILIARES DE CÁNCER DE MAMA O DE OVARIO, TIENEN UN TEST NORMAL.
- POR OTRO LADO, TENER UNA MUTACIÓN NO SIGNIFICA NECESARIAMENTE DESARROLLAR UN CÁNCER DE MAMA U OVARIO.

### ¿DÓNDE DEBO ACUDIR PARA QUE ME ASESOREN?

Si piensa que forma parte de esta población en riesgo, debe acudir a una consulta de Oncología Médica o de Consejo Genético. En ella no sólo le confirmarán o descartarán que sea candidato a un test genético, sino que le podrán ayudar a entender qué significa el resultado del test para el paciente y su familia y qué estrategias pueden llevarse a cabo para minimizar este riesgo.

### ¿QUÉ OCURRE SI MI TEST ES POSITIVO?

Si el test es positivo para BRCA:

- El riesgo de cáncer de mama del paciente a lo largo de su vida es del 55 al 85% para BRCA1 y del 50 al 85% en BRCA 2.
- El riesgo de cáncer de ovario será del 35-46% en BRCA1 y del 13 al 23% en BRCA2.

### ¿CÓMO PUEDO DISMINUIR EL RIESGO DE CÁNCER SI TENGO LA MUTACIÓN?

Si un paciente es portador de una mutación en los genes BRCA, varias estrategias pueden disminuir su riesgo de cáncer de mama o de ovario:

- Seguir un programa de seguimiento específico para cáncer de mama y ovario hereditario. Esto no hará que no desarrolle la enfermedad, pero sí que se detecte de manera precoz y su tratamiento sea más fácil y más eficaz.
- Realizarse una mastectomía bilateral profiláctica y una ooforectomía (extirpación de los ovarios).
- Llevar a cabo tratamientos que disminuyan esta probabilidad.
- Combinar estas opciones.

## ¿EN QUÉ CONSISTE EL SEGUIMIENTO?

### SEGUIMIENTO DE CÁNCER DE MAMA

El seguimiento en estos pacientes debe ser más estricto que en la población general. Se aconseja:

- Autoexploración mensual desde los 18 años.
- Exploración en consulta cada 6 meses desde los 25 años.
- Mamografía anual desde los una edad individualizada en base a la historia familiar.
- Resonancia magnética nuclear, habitualmente alternada con la mamografía, cada 6 meses, desde edad individualizada.

### SEGUIMIENTO DEL CÁNCER DE OVARIO

El más correcto seguimiento para el diagnóstico precoz del cáncer de ovario no es bien conocido.

En cualquier caso es una opción en pacientes con mutación BRCA.

Consistiría en analítica con marcadores tumorales y ecografía ginecológica cada 6 meses desde los 35 años o 10 años antes de la edad de diagnóstico del familiar afecto más joven.

## ¿QUÉ APORTA LA CIRUGÍA A UN PACIENTE CON UNA MUTACIÓN EN BRCA?

### CIRUGÍA

Se denomina cirugía preventiva y reduce significativamente el riesgo de cáncer, si bien no lo elimina completamente.

#### **MASTECTOMÍA**

La mastectomía profiláctica reduce el riesgo de cáncer de mama hasta en un 90%.

#### **OOFORECTOMÍA**

La extirpación de ovarios y trompas de Falopio (salpingo-ooforectomía bilateral profiláctica) reduce el riesgo de cáncer de ovario y trompa entre un 80 y 90% y el de mama entre el 50 y 60%. El beneficio es máximo si la cirugía se lleva a cabo antes de la menopausia, una vez que los deseos de descendencia se hayan cumplido.

## ¿QUÉ OTROS TRATAMIENTOS EXISTEN?

Un fármaco llamado tamoxifeno puede reducir el riesgo de cáncer de mama en mujeres con mutaciones BRCA, aunque el rango del beneficio no está claro.

Los medios contraceptivos hormonales pueden disminuir el riesgo de cáncer de ovario. Algunos estudios sugieren que esto pueda ser también cierto en mujeres con mutación BRCA. Sin embargo, no está claro que éstos no pudieran aumentar el riesgo de cáncer de mama, especialmente en mujeres con BRCA 1 mutado.