

La genética y el cáncer de seno

¿Qué son los genes?

Cada célula en su cuerpo contiene genes. Los genes contienen los planos (el código genético) de su cuerpo. Por ejemplo, los genes contienen la información que decide el color de sus ojos. También afectan otras funciones de su cuerpo, tales como el momento en que las células crecen, se dividen y mueren.

A los cambios en el código genético se les llama mutaciones. Las mutaciones son raras. Algunas veces se pasan de padres a hijos (se heredan). Sin embargo, la mayoría ocurren durante la vida de la persona. No sabemos cuál es su causa; muchas de ellas no tienen efecto en la salud o muy poco. Otras, pueden aumentar el riesgo de presentar ciertas enfermedades, como el cáncer de seno.

Los genes y el cáncer de seno

Los genes mejor conocidos vinculados al cáncer de seno son *BRCA1* y *BRCA2* (del inglés: BREast CAncer genes 1 y 2). Aunque todos tenemos estos genes, algunas personas han heredado una forma mutada de uno o ambos. Tener una mutación en los genes *BRCA* aumenta el riesgo de tener cáncer de seno y de los ovarios.

¿Quién tiene mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*?

La posibilidad de que usted tenga una mutación genética *BRCA1* o *BRCA2* es mayor si:

- tuvo cáncer de seno a edad temprana;
- su mamá, hermana o hija tuvieron cáncer de seno a edad temprana o cáncer de ovario a cualquier edad;
- una mujer en su familia ha tenido cáncer de seno y cáncer de ovario;
- una mujer en su familia ha tenido cáncer en ambos senos;
- un hombre en su familia ha tenido cáncer de seno; o bien,
- su familia es de descendencia judía Ashkenazi

La mayoría de los cánceres de seno no son causados por mutaciones heredadas. En los Estados Unidos, sólo aproximadamente de 5 a 10% de cánceres de seno se deben a esas mutaciones.

¿Y qué hay de los hombres?

Los hombres también pueden portar mutaciones *BRCA* y pueden transmitírselas a sus hijos. Los hombres con una mutación *BRCA2* tienen un mayor riesgo de tener cáncer de seno. También pueden tener mayor riesgo de tener cáncer de próstata.

¿Es usted de descendencia judía Ashkenazi?

En los Estados Unidos, una persona entre 400 y una persona entre 800 de la población general presenta una mutación *BRCA1* o *BRCA2*. Sin embargo, entre hombres y mujeres de descendencia judía Ashkenazi, aproximadamente una persona entre 40 presenta dichas mutaciones.

En los Estados Unidos, aproximadamente el 10% de mujeres de descendencia judía Ashkenazi diagnosticadas con cáncer de seno presentan una mutación *BRCA1* o *BRCA2*.

¿Es posible saber si tengo una mutación genética heredada *BRCA1* o *BRCA2*?

Las pruebas genéticas para estas mutaciones están ampliamente disponibles. Implican una prueba de sangre que posiblemente cubra su seguro médico. Un doctor o consejero genético puede ayudarle a decidir si la prueba es lo adecuado para usted. Después de la prueba, ellos pueden explicarle los resultados.

En la mayoría de los casos, la prueba se le hace primero a la persona con cáncer de seno. Si no se halla una mutación, es probable que el cáncer no haya sido causado por una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2*. De manera que no es necesario hacer el examen a otros familiares.

Las pruebas genéticas

PASO 1: Usted proporcionará un historial de antecedentes familiares de salud. El consejero le explicará cómo dichos antecedentes tienen un impacto en el riesgo que usted corre.

PASO 2: Se realizará un preexamen de consejería para ayudarle a decidir si la prueba es lo adecuado para usted. Se hablará acerca de:

- los riesgos y beneficios, tales como costos, confidencialidad y el conocimiento potencial de que usted tiene la mutación genética.
- lo que hará usted con la información una vez que conozca el resultado de la prueba.
- el impacto emocional de esta información y cómo puede afectar a su familia.

PASO 3: Se tomará una muestra de sangre para el examen si usted decide continuar adelante.

PASO 4: La muestra se enviará para ser examinada. Los resultados usualmente se demoran tres semanas.

PASO 5: El consejero genético revisará y explicará los resultados.

Los costos de las pruebas genéticas

Hable con su proveedor de seguro médico para averiguar si los costos de consejería y pruebas se cubren bajo su plan. Si usted tiene un plan de seguro que ha iniciado después del 1° de agosto 2012, la Ley de Cuidado de Salud Asequible (ACA, por sus siglas en inglés) exige que el seguro pague estos costos (cuando sean recomendados por un doctor). Si usted tiene una mutación genética *BRCA1* o *BRCA2*, la Ley de Cuidado de Salud Asequible también requiere que la consejería tenga cobertura. Esto puede ayudarle a decidir si tomar medicamentos para disminuir el riesgo es lo adecuado para usted.

Pruebas genéticas en casa

Quizá usted haya visto anuncios de productos para hacer pruebas genéticas en casa. Dichos productos no son recomendados para evaluar el riesgo de tener cáncer de seno. La Administración de Alimentos y Fármacos de Estados Unidos, la Comisión Federal de Comercio y el Centro para el Control y Prevención de Enfermedades han emitido advertencias sobre el uso de tales productos. Los resultados de cualquier prueba genética deben ser revisados por un doctor o consejero genético capacitado.

Protección contra discriminación

Algunas personas se preocupan acerca del trato injusto que pudieran recibir debido a los resultados de un examen genético. Hay leyes estatales y federales que le protegen. La Ley contra la Discriminación por Información Genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA), impide que las aseguradoras de servicios médicos nieguen cobertura o cobren cuotas más altas a aquellas personas que tengan un riesgo genético mayor de tener cáncer de seno. También impide que los empleados reciban trato injusto en el lugar de trabajo.

¿Dónde me puedo hacer una prueba genética?

Si desea obtener más información sobre las pruebas genéticas, hable con un doctor. Un doctor le puede remitir con un consejero genético. Si su doctor no sabe si hay un consejero genético cercano, comuníquese al instituto National Cancer Institute o a la organización National Society of Genetic Counselors. Estas organizaciones le pueden referir a un centro cercano a usted que cuente con personal de consejería. También le pueden ofrecer mayores detalles sobre los genes *BRCA1* y *BRCA2* y sobre el examen genético.

Recursos

Susan G. Komen®
1-877-465-6636 (1-877 GO KOMEN), www.komen.org

Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)
1-866-824-7475, www.facingourrisk.org

National Cancer Institute
1-800-422-6237, www.cancer.gov

National Society of Genetic Counselors, Inc.
1-312-321-6834, www.nsgc.org



¿Tiene un teléfono inteligente? Escanee este código para ver más información en komen.org.

Hojas de información relacionadas en esta serie:

- Factores de riesgo del cáncer de seno
- Tipos de tumores de cáncer de seno
- ¿Qué es el cáncer de seno?