

Comprensión de las pruebas genéticas para el cáncer

- [¿Qué son las pruebas genéticas?](#)
- [La genética, las mutaciones genéticas y el riesgo de cáncer](#)
- [¿Qué son las pruebas genéticas?](#)
- [Los pasos siguientes](#)

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas son estudios clínicos que se realizan en pacientes en busca de ciertas mutaciones (cambios) en la estructura de su genes. Muchos tipos de pruebas genéticas se usan en la actualidad, mientras que al mismo tiempo hay otras que están siendo desarrolladas e investigadas.

Las pruebas genéticas se pueden emplear de diversas maneras, y el enfoque para las información que se presenta a continuación es sobre las mutaciones o cambios que pueden tener alguna relación con el cáncer (para más información sobre el rol que los genes y sus mutaciones tienen sobre la propensión del cáncer, refiérase al contenido sobre [genética y cáncer](#)).

La genética, las mutaciones genéticas y el riesgo de cáncer

La **genética** es el campo de la ciencia que estudia la manera en que los rasgos (como el color de los ojos) pasan de padres a hijos a través de los genes.

Los **genes** son segmentos de ADN (ácido desoxirribonucleico) que se encuentran en el interior de las células y que dictan a la célula cómo sintetizar las proteínas que el organismo necesita para funcionar. El ADN es la “plantilla” genética de cada célula. Los

genes afectan los rasgos que se heredan de padres a hijos, como el color del pelo, el color de los ojos y la estatura. También pueden determinar si es posible que una persona padezca ciertas enfermedades como el cáncer.

Los cambios en los genes, llamados **mutaciones**, desempeñan un papel importante en el desarrollo del cáncer. Las mutaciones pueden causar que una célula sintetice (o no sintetice) proteínas que afectan el crecimiento de la célula y su división en células nuevas. Ciertas mutaciones pueden causar que las células crezcan incontrolablemente, lo que puede ocasionar cáncer. Aun así, solo de 5% a 10% de todos los cánceres se consideran contundentemente relacionados con una mutación genética **heredada**.

Por lo general se requieren varios cambios o mutaciones genéticos antes de que la célula se vuelva cancerosa.

La mayoría de los cánceres comienzan debido a mutaciones genéticas **adquiridas** que suceden durante la vida de una persona. Algunas veces estos cambios genéticos tienen una causa externa, como la exposición a la luz solar o el uso de [tabaco](#). Pero las mutaciones genéticas también pueden ser eventos al azar que algunas veces suceden en el interior de una célula, sin causa aparente.

Las mutaciones adquiridas solo afectan las células que se derivan de la célula mutada, no afectan a todas las células del cuerpo de una persona. Esto significa que todas las células cancerosas tendrán mutaciones, pero las células normales del cuerpo no las tendrán. Debido a esto, las mutaciones no pasan a los hijos de esta persona. Esto es muy diferente de las mutaciones heredadas que se encuentran en cada célula del cuerpo, hasta en aquellas que no tienen cáncer.

¿Qué son las pruebas genéticas?

Las pruebas genéticas son el uso de pruebas médicas para determinar la presencia de ciertas mutaciones en los genes de una persona. En la actualidad se usan muchos tipos de pruebas genéticas, y se están desarrollando más.

Las pruebas genéticas se pueden usar de muchas maneras, pero aquí nos concentraremos en su uso para la detección de los cambios genéticos relacionados con el cáncer.

Pruebas genéticas para saber el riesgo de cáncer

Las **pruebas genéticas predictivas** son un tipo de pruebas que se usan para estudiar las mutaciones genéticas heredadas que pudieran aumentar el riesgo de que una

persona desarrolle ciertos tipos de cáncer. Se podría recomendar este tipo de pruebas en los siguientes casos:

- Una persona con antecedentes familiares sólidos de ciertos tipos de cáncer, a fin de determinar si porta una mutación genética que aumenta su riesgo. Si tiene una mutación genética, sería recomendable que se hiciera pruebas para detectar el cáncer en sus primeras etapas, o hasta tomar medidas para reducir su riesgo. Un ejemplo son las pruebas de detección de cambios en los genes *BRCA1* y *BRCA2* (que se sabe que aumentan el riesgo de [cáncer de seno](#) y de algunos otros cánceres) en las mujeres cuya madre o hermana padeció cáncer de seno.
- Una persona que ya ha recibido un diagnóstico de cáncer, especialmente si hay otros factores que sugieran que el cáncer pudo haber sido causado por una mutación heredada (como antecedentes familiares sólidos o si se le diagnosticó el cáncer a una edad temprana). Las pruebas también podrían mostrar si la persona presenta un mayor riesgo de otros cánceres. También podría ayudar a otros miembros de la familia a decidir si desean hacerse pruebas para detectar tal mutación.
- Los miembros de la familia de una persona que tiene una mutación genética heredada que aumenta el riesgo de cáncer. Las pruebas pueden ayudarlos a saber si necesitan pruebas para detectar el cáncer en sus etapas tempranas, o si deberían tomar medidas para tratar de reducir su riesgo.

La mayoría de las personas (hasta las que tienen cáncer) no necesitan este tipo de pruebas genéticas. Usualmente se hacen cuando los antecedentes familiares sugieren la presencia de un cáncer que se puede heredar (vea información más adelante).

Pruebas de detección de cambios genéticos en las células cancerosas

Algunas veces, después de que una persona ha sido diagnosticada con cáncer, el médico hará pruebas en una muestra de células cancerosas para estudiar ciertos cambios genéticos. Algunas veces estas pruebas pueden dar información sobre las expectativas de una persona (pronóstico) y ayudar a saber si ciertos tipos de tratamiento pudieran ser útiles.

Estos tipos de pruebas buscan cambios genéticos adquiridos **solo** en las células cancerosas que se obtienen del paciente. Estas pruebas no son las mismas que se usan para determinar el riesgo de cáncer heredado.

Si desea más información sobre este tipo de pruebas y su uso en el tratamiento del

cáncer, vea nuestra información sobre los [tipos específicos de cáncer](#).

¿Quién se debe hacer las pruebas genéticas?

Las pruebas y el asesoramiento genéticos se podrían recomendar a las personas que han tenido ciertos cánceres o ciertos patrones de cáncer

en su familia. Si tiene cualquiera de lo siguiente, usted puede considerar hacerse las pruebas genéticas:

- Varios parientes de primer grado (madre, padre, hermanas, hermanos, hijos) con cáncer
- Muchos parientes de un lado de la familia que han tenido el mismo tipo de cáncer
- Un grupo de cánceres en su familia que se sabe que están relacionados con una sola mutación genética (como [cánceres de seno](#), [de ovario](#) y [pancreático](#) en su familia).
- Un miembro de la familia con más de un tipo de cáncer
- Miembros de la familia que tuvieron cáncer a una edad más temprana de la que se considera normal para tal tipo de cáncer
- Parientes cercanos con cánceres que están relacionados con síndromes hereditarios de cáncer raros
- Un miembro de la familia con un cáncer raro, como cáncer de seno en un hombre o retinoblastoma
- Etnia (por ejemplo, la ascendencia judía está relacionada con los cánceres de ovario y de seno)
- Un hallazgo físico relacionado con un cáncer heredado (como tener muchos pólipos en el colon)
- Una mutación genética conocida en uno o más miembros de la familia que ya se hicieron pruebas genéticas

Si le preocupa un patrón de cáncer en su familia, un cáncer que padeció anteriormente u otros factores de riesgo de cáncer, sería recomendable que hablara con un proveedor médico para saber si el asesoramiento y las pruebas genéticas pudieran ser buenas opciones en su caso.

Necesita saber sus antecedentes familiares y los tipos de pruebas disponibles. En el caso de algunos tipos de cáncer no se han relacionado mutaciones conocidas con un aumento del riesgo. En otros tipos de cáncer podría haber mutaciones conocidas, pero aún no existen pruebas para ellas.

El artículo [Síndromes de cáncer familiar](#) provee más información sobre los tipos de cáncer que podrían estar relacionados con genes heredados.

Los pasos siguientes

Es importante que se entere qué tan útiles podrían ser estas pruebas para usted **antes** de hacérselas. Hable con su proveedor médico y planee reunirse con un asesor genético antes de hacerse la prueba. Ellos lo ayudarán a saber lo que debe esperar. El asesor puede decirle las ventajas y desventajas de las pruebas, lo que los resultados podrían significar, y las opciones que usted tiene.

Si está considerando hacerse una prueba genética en el hogar, necesita saber el objetivo de la prueba. Las pruebas que se realizan en el hogar no proporcionan la información sobre el riesgo general de una persona de padecer cualquier tipo de cáncer. Una prueba genética en el hogar no puede usarse como un sustituto de las pruebas de detección temprana del cáncer o del asesoramiento genético que pueden recomendar un profesional de la salud, basándose en su riesgo de cáncer.

Referencias

Matloff ET, Bonadies DC. Chapter 35: Genetic counseling. In: DeVita VT, Lawrence TS, Rosenberg SA, eds. *DeVita, Hellman, and Rosenberg's Cancer: Principles & Practice of Oncology*. 10th ed. Philadelphia, Pa: Lippincott Williams & Wilkins; 2015.

National Cancer Institute. Genetic Testing for Hereditary Cancer Syndromes. April 11, 2013. Accessed at www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/genetic-testing-fact-sheet on March 11, 2016.

Actualización más reciente: abril 10, 2017

Escrito por

Equipo de redactores y equipo de editores médicos de la Sociedad Americana Contra El Cáncer (<https://www.cancer.org/cancer/acs-medical-content-and-news-staff.html>)

Nuestro equipo está compuesto de médicos y enfermeras con postgrados y amplios conocimientos sobre el cáncer, al igual que de periodistas, editores y traductores con amplia experiencia en contenidos médicos.

La información médica de la La Sociedad Americana Contra El Cáncer está protegida

bajo la ley *Copyright* sobre derechos de autor. Para solicitudes de reproducción, por favor escriba a permissionrequest@cancer.org (<mailto:permissionrequest@cancer.org>).

cancer.org | 1.800.227.2345