

Estudios genéticos y cáncer de mama



Los avances técnicos ocasionalmente ocurren más rápido que el propio avance científico y sanitario que debería acompañar. Actualmente existen test genéticos que ofrecen datos que, hoy por hoy, nos da información controvertida, incierta o con demasiada incertidumbre. Por ejemplo, algunas mutaciones pudieran tener relación con enfermedades que jamás van a ocurrir y conocer ese dato puede llevarnos a un nivel de ansiedad o incluso realizar tratamientos que nunca hubieran beneficiado a las pacientes y podrían asociar riesgos. Por todo esto, compartimos una reflexión sobre los avances diagnósticos y técnicos en relación a los test genéticos y el cáncer de mama.

Mutaciones, riesgos y control preventivo del cáncer de mama

El tumor más frecuentemente diagnosticado en el mundo en el año 2020 fue el cáncer de mama (Globocan). El número de nuevos casos de cáncer de mama diagnosticados en el año 2021 fue de 33.375.

Conocemos diferentes factores de riesgo que tendremos que tener en cuenta a la hora de decidir junto a la paciente el tipo de seguimiento que vamos a realizar con el objetivo de prevenir la aparición y/o avance de un posible cáncer de mama. Entendemos, además, que la presencia de uno o varios factores de riesgo modificarán ese tipo de control pero nunca querrán decir que la enfermedad vaya realmente a ocurrir. Los principales factores de riesgo para el cáncer de mama son:

- Edad

- Raza (en la raza negra se diagnostican más casos en estadios avanzados y hay mayor mortalidad)
- Peso y grasa corporal en mujeres post-menopáusicas.
- Estatura (a mayor estatura parece haber mayor riesgo de padecer cáncer de mama)
- Algunas lesiones benignas de la mama (refiriéndose a aquellos casos en los que existen hiperplasias con atipias)
- Tejido mamario denso
- Densidad mineral ósea (a mayor densidad, mayor riesgo. Debido probablemente a una mayor exposición a estrógenos)
- Factores hormonales
- Factores reproductivos
- Menarquia (primera regla) temprana
- Nuliparidad (no embarazos)
- Edad del primer embarazo tardía
- Historia personal y familiar de cáncer de mama
- Alcohol y tabaco
- Exposición a radiaciones ionizantes (tratamientos previos como la radioterapia)

¿En qué consiste el riesgo hereditario de cáncer de mama?

Las variantes patogénicas de BRCA 1 y BRCA 2 (Breast cancer susceptibility genes) son los factores de riesgo más importantes para el desarrollo de cáncer de mama y de ovario.

A pesar de que la mayoría de los casos de cáncer de ovario y de mama son esporádicos, aproximadamente el 6% de los casos de cáncer de mama y el 20% de los casos de cáncer de ovario se deben a variantes patogénicas de estos genes.

Existen variantes patogénicas de otros genes que también pueden aumentar el riesgo de desarrollar cáncer de mama. Es por ello, que algunas personas con historia personal o familiar de cáncer de mama, ovario y próstata o páncreas, se pueden beneficiar del estudio del riesgo hereditario de cáncer de mama, para poder determinar su propio riesgo o el de su familia de padecer estos tipos de cáncer.

En caso de indicarse y realizarse un estudio genético **es esencial un especialista que asesore**, para determinar el tipo de estudio que hay que realizar, de cara a una interpretación y para poder explicar cuáles son las repercusiones y los beneficios de llevar a cabo dicho estudio genético.

La complejidad del proceso pre y post test, hace que sea fundamental la participación del especialista en genética. Una vez evaluado el riesgo de padecer cáncer de mama de una persona, habrá que individualizar el seguimiento.

¿En qué casos podría estar indicado realizar un estudio genético?

Los genes se heredan en una misma familia. Es por ello, que las personas que tienen determinados antecedentes familiares de cáncer, pueden beneficiarse de realizar un estudio genético para conocer el riesgo de padecer cáncer. Esto puede hacer que tomen determinadas medidas para disminuir el riesgo de cáncer.

En caso de pacientes que hayan tenido un cáncer, el estudio de los genes en ocasiones puede hacer que se opte por tratamientos determinados. Además el conocimiento de

estas variantes genéticas puede aportar información para los familiares de esa persona.

¿Debes hacerte un test genético?

La respuesta a esta pregunta es individual para cada persona. El médico te puede recomendar acudir a un especialista en genética para asesoramiento dependiendo de:

- Tu historia personal. Si te han diagnosticado un cáncer, en esta decisión puede influir: la edad al diagnóstico, el tipo de cáncer y tus antecedentes familiares.
- Historia familiar. Influyen el grado de parentesco con los antecedentes de cáncer en la familia, los tipos de cáncer y la edad a la que se lo diagnosticaron. También influye el hecho de que alguno de ellos haya tenido un resultado positivo para alguna de las variantes genéticas que aumentan el riesgo de cáncer.
- Ancestros *Judíos-Ashkenazi*. Aunque no hayan tenido cáncer de mama, estas personas tienen mayor probabilidad de presentar las variantes patogénicas de BRCA1 y 2.

El hecho de tener antecedentes familiares de cáncer de mama no significa que exista una alteración genética en alguno de los genes que aumentan el riesgo de cáncer. La mayoría de las personas con historia personal o familiar de cáncer no tienen una mutación que aumente el riesgo de cáncer. Al mismo tiempo puede ser que seas portador de una variante patogénica de BRCA1 y 2 y no tengas una historia familiar importante de casos de cáncer.

¿Qué deberías hacer antes de realizarte un test genético?

Lo primero sería acudir a un médico especialista. Se te puede asesorar y remitir a un especialista en genética según tu historia personal y familiar. El especialista en genética es el que te va a asesorar en cuanto a:

- Tu riesgo individual de padecer cáncer y las posibilidades de obtener un resultado positivo en alguna de las pruebas.
- Lo que el resultado de las pruebas puede significar para ti y para tus familiares.
- El precio de estas pruebas.

Dra. Cantero (Unidad de Mama)

Link to Original article: <https://www.namunvida.es/cuidate-y-conocete/estudios-geneticos-y-cancer-de-mama?elem=353356>