

Mutación BRCA

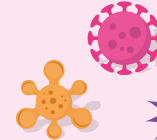
¿Qué son las mutaciones genéticas?

- Una **mutación es un cambio en la secuencia del ADN**.¹
- Puede deberse al resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular.¹
- Una mutación **puede ser beneficiosa, neutra o perjudicial**. Esto depende del gen y localización en el que se produce el cambio.¹
- Generalmente, el cáncer se produce por múltiples mutaciones durante toda la vida, aunque **se desarrolla con más frecuencia en personas de edad avanzada**.¹



¿Cuáles son sus diferentes tipos?

- **Mutaciones adquiridas**¹. Son las más frecuentes. Se producen cuando se dañan los genes en una célula en particular durante la vida de una persona. Los factores que lo causan:



Los virus



El tabaco



La edad



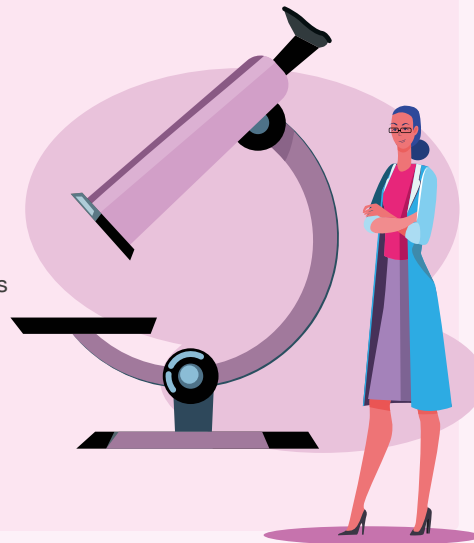
La radiación ultravioleta (UV)

- **Mutaciones de la línea germinal**¹. Son menos frecuentes. Se transmiten de padres a hijos. El cáncer causado por estas mutaciones se denomina **cáncer hereditario**. **Representa entre un 5 y un 20% de todos los tipos de cáncer**.



Mutaciones conocidas y por conocer

- Actualmente, **conocemos mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2** que aumentan las posibilidades de desarrollar cáncer de mama, cáncer de ovario, carcinoma de las trompas de Falopio, carcinoma primario peritoneal, cáncer de próstata, cáncer de mama en varones y cáncer de páncreas a lo largo de la vida.^{2,3}
- Sin embargo, estas alteraciones se detectan en **menos del 30% de las mujeres** que cumplen los criterios de cáncer de mama y de ovario hereditarios.²
- Según el proyecto Álamo III, **hasta el 24% de las pacientes con cáncer de mama en España tiene al menos una característica personal o familiar** para la sospecha de cáncer hereditario.⁴



Las mutaciones en los genes BRCA

- Los **BRCA1/2** son genes que **protegen** de ciertos cánceres.⁵
- Las mujeres que **heredan una mutación** en estos genes tienen un **riesgo mucho mayor de padecer cáncer de mama**.⁵
- Si se conoce que se tiene alguna mutación en estos genes, se pueden tomar medidas para **ayudar a disminuir el riesgo de cáncer**.⁵
- No todas las personas que heredan una mutación en los genes BRCA1/2 sufrirán un cáncer de mama.⁵
- Las mutaciones también **pueden incrementar el riesgo** de una mujer de enfermar de⁵:
 - Cáncer de cuello uterino
 - Cáncer uterino
 - Cáncer de colon
 - Cáncer pancreático
 - Cáncer de la vesícula biliar o de las vías biliares
 - Cáncer de estómago
 - Melanoma
- Los **hombres con esta mutación** también son más propensos a padecer cáncer. Estas **aumentan el riesgo de desarrollar**:
 - Cáncer de mama
 - Cáncer pancreático
 - Cáncer testicular
 - Cáncer de próstata



Más vida
para tu vida

Mutación BRCA

¿Cuánto se incrementa el riesgo?

- El riesgo de padecer cáncer mama aumenta considerablemente si hereda una mutación dañina en BRCA1 o BRCA2.⁶
- Cerca del **12%** de las mujeres de la población en general padecerán cáncer de mama alguna vez en sus vidas.⁶
- Por el contrario, un reciente estudio calculó que el riesgo acumulado de sufrir cáncer de mama hasta los **80 años de edad** era de un **72% para las mujeres que heredan una mutación dañina en el BRCA1** y de cerca de **69% en el BRCA2**.⁷



¿Cómo sabemos si tenemos mutaciones los genes BRCA1 y BRCA2?

- Para conocer si somos portadores de estas mutaciones debemos realizar una prueba genética.⁸
- Los **criterios de selección** para realizar esta prueba son⁸:
 - Tiene cáncer de mama **siendo menor de 40 años**.
 - Tiene un **diagnóstico de cáncer de mama y ovario**.
 - Se ha **diagnosticado dos o más casos de cáncer de mama**, siendo uno bilateral o teniendo menos de 50 años.
 - Confluye un caso de cáncer de mama en una mujer **menor de 50 años con caso de cáncer de ovario en familiares de primer o segundo grado**.
 - Hay tres diagnósticos de cáncer de mama** y ovario en familiares de primer o segundo grado.
 - Un familiar de primer o segundo grado varón con cáncer de mama en varón y al menos otro familiar de primer o segundo grado con cáncer de mama u ovario.



¿Cómo se hace una prueba genética?

Paso 1: se proporciona al profesional sanitario un historial de antecedentes familiares de salud.⁹

Paso 2: se realiza un preexamen para ayudar al paciente a decidir si la prueba es la adecuada para cada caso.⁹

Durante la misma, se hablará acerca de:

- Los riesgos y beneficios: confidencialidad y el conocimiento potencial sobre la mutación genética.
- Lo que hará 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 toma una muestra de sangre para el examen.⁹

Paso 4: la muestra se enviará para ser examinada.⁹

Paso 5: el profesional de genética revisará y explicará los resultados al paciente.⁹

¹ National Human Genome Research Institute (NIH). <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Mutacion>

² Geicam. El cáncer de mama, ¿es hereditario? <https://www.geicam.org/cancer-de-mama/tengo-cancer-de-mama/el-cancer-de-mama-es-hereditario>

³ SEOM. Consejo Genético. <https://seom.org/informacion-sobre-el-cancer/consejo-genetico?start=3>

⁴ Encuesta de evolución de pacientes con cáncer de mama en hospitales del grupo GEICAM. Proyecto El Álamo III. https://www.geicam.org/wp-content/uploads/2017/04/Lib_El_Alamoll_Anexo_I.pdf

⁵ MedlinePlus. Pruebas genéticas para BRCA1 y BRCA2. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/patientinstructions/000690.htm>

⁶ Howlader N, Noone AM, Krapcho M, et al. (eds). SEER Cancer Statistics Review, 1975-2014, National Cancer Institute. Bethesda, MD, https://seer.cancer.gov/csr/1975_2014/, based on November 2016 SEER data submission, posted to the SEER web site, April 2017.

⁷ Kuchenbaecker KB, Hopper JL, Barnes DR, et al. Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. JAMA 2017; 317(23):2402-2416.

⁸ SEOM. Cáncer de mama. <https://seom.org/info-sobre-el-cancer/cancer-de-mama?start=3>

⁹ Susan G. Komen® 1-877-465-6636 (1-877 GO KOMEN). Datos para la vida. La genética y el cáncer de seno. https://ww5.komen.org/uploadedfiles/content_binaries/806-371-sp.pdf



Más vida
para tu vida