

BRCA1 y BRCA2

Prueba genética para detección de cáncer de mama
y ovario hereditarios

GUÍA PARA EL PACIENTE



¿Qué es el cáncer hereditario?

El cáncer de mama es el tipo más común de cáncer en mujeres en los EE. UU. (afecta a 1 de cada 8 mujeres). El cáncer de ovario afecta aproximadamente a 1 de cada 71 mujeres. La mayoría de los casos de cáncer de mama y ovario se presentan en personas de edad avanzada con antecedentes familiares escasos o nulos de la enfermedad, y sin riesgo genético.. Estos casos de cáncer se conocen como casos “*esporádicos*” y ocurren al azar.

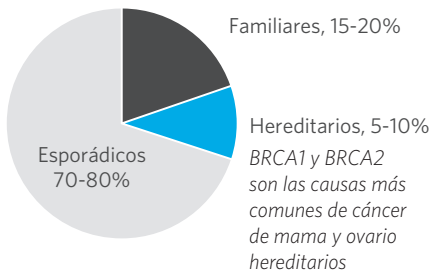
Aunque muchas personas tienen antecedentes de cáncer en sus familias, la mayoría de los casos de cáncer de mama y ovario no se deben a causas hereditarias. Solamente un 10% de los casos de cáncer son “*hereditarios*” (debidos a cambios genéticos heredados, llamados mutaciones). Las personas que tienen dichas mutaciones nacieron con ellas, es decir, no las desarrollaron a lo largo del tiempo. Averiguar si un caso de cáncer se debe a una mutación hereditaria puede ayudar a esclarecer el riesgo de desarrollar cáncer en el futuro y a determinar qué opciones existen en cuanto a prevención y pruebas para detección.

¿Qué son los genes *BRCA1* y *BRCA2*?

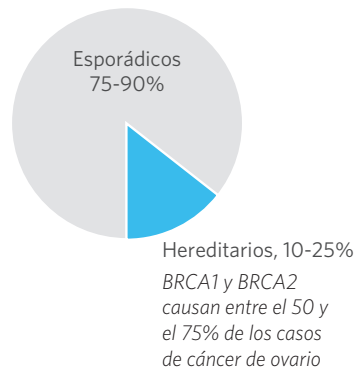
Cada persona tiene dos copias de los genes *BRCA1* y *BRCA2*, que se heredan al azar de cada uno de los padres. Estos genes ayudan a prevenir el desarrollo de cáncer en partes específicas del cuerpo. Si el gen *BRCA1* o el *BRCA2* no está funcionando correctamente (debido a una mutación heredada del gen), existe un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama, ovario, páncreas, próstata y mama masculino.

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIPOS DE CÁNCER

CÁNCER DE MAMA



CÁNCER DE OVARIO



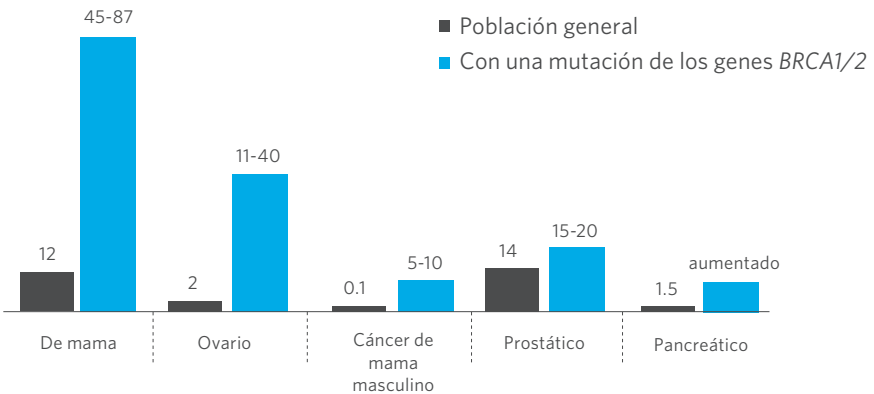
En muchas familias con antecedentes de cáncer de mama y/o cáncer de ovario no existe una causa genética que pueda identificarse. Las causas de estos casos “*familiares*” pueden ser otros genes, factores compartidos tales como el medio ambiente y el estilo de vida, o una combinación de todos esos elementos.

¿Cuál es su riesgo de desarrollar cáncer de mama y/o cáncer de ovario?

Un profesional de atención médica puede ayudarla a conocer las probabilidades de que usted desarrolle cáncer de mama y de ovario.

- Una mujer que no tiene antecedentes familiares de cáncer de mama o de ovario tiene más probabilidades de tener un riesgo promedio de desarrollar la enfermedad (en el siguiente gráfico se muestra como riesgo de la población general).
- Las pruebas genéticas de BRCA1/2 pueden ayudar a determinar cuál es el riesgo de desarrollar cáncer de mama o de ovario en el caso de una persona con antecedentes familiares de esos tipos de cáncer.
- Si una persona ha tenido cáncer de mama o de ovario, las pruebas genéticas BRCA1/2 pueden ayudar a determinar si esa persona tiene un mayor riesgo de desarrollar cánceres adicionales.
- Definir el riesgo de una persona de desarrollar cáncer ayuda a sus proveedores de atención médica a darle recomendaciones personalizadas sobre prevención y pruebas para detección de cáncer.

BRCA1/2: RIESGO DE CÁNCER A LO LARGO DE LA VIDA (%)



Los portadores de mutaciones en BRCA1/2 con frecuencia desarrollan cáncer a edades más tempranas de lo habitual, y tienen un mayor riesgo de desarrollar tumores nuevos secundarios y de desarrollar cánceres adicionales en el mismo órgano o en otro.

Esta prueba genética analiza los genes *BRCA1* y *BRCA2* para detectar toda mutación que tengan y que aumente el riesgo de desarrollar cáncer.

Explicación de los resultados de una prueba genética

Si se somete a pruebas genéticas recibirá uno de tres resultados posibles: positivo, negativo o no concluyente (variante de importancia desconocida o VUS).

RESULTADOS	EXPLICACIÓN
Positivo	<ul style="list-style-type: none">▪ Se identificó una mutación en uno de los genes analizados.▪ Aumento del riesgo de desarrollar cáncer específico para el gen que tiene una mutación▪ Recomendaciones para la detección y prevención de cáncer específico al gen.▪ Se recomienda ofrecer pruebas genéticas para la mutación específica a los familiares adultos en situación de riesgo
Negativo	<ul style="list-style-type: none">▪ No se identificaron cambios o mutaciones en alguno de los genes analizados.▪ Los riesgos de desarrollar cáncer se basan en antecedentes personales y familiares▪ Pruebas para detección de cáncer y recomendaciones para prevención basadas en antecedentes familiares▪ Es muy probable que las pruebas genéticas no sean adecuadas para los familiares
No concluyente	<ul style="list-style-type: none">▪ Se identificó un cambio genético, pero no está claro si dicho cambio produce un aumento en el riesgo de desarrollar cáncer o no▪ Los riesgos de desarrollar cáncer dependen de los antecedentes familiares de esa enfermedad▪ Pruebas para detección de cáncer y recomendaciones para prevención basadas en antecedentes familiares▪ Los estudios familiares pueden ser útiles

NOTAS

Recomendaciones médicas frecuentes para personas con una mutación de los genes *BRCA1/2*

MUJERES

- Cáncer de mama
- Hacer conciencia sobre la salud de las mamas a partir de los 18 años de edad
 - Examen clínico de las mamas cada 6 a 12 meses y resonancia magnética de las mamas cada año a partir de los 25 años de edad
 - Resonancia magnética de las mamas y mamografía cada año entre los 30 y los 75 años de edad
 - Mastectomía preventiva opcional (cirugía para extirpar las mamas antes de que se desarrolle el cáncer)
 - Dialogar sobre las opciones de medicamentos que pueden reducir el riesgo; por ejemplo, el tamoxifeno
-

- Cáncer de ovario
- Cirugía preventiva para extirpar los ovarios y las trompas de Falopio (salpingooforectomía) entre los 35 y los 40 años de edad o después de haber tenido todos los hijos planeados
 - Considerar realizar una ecografía transvaginal y una prueba de sangre llamada CA-125 cada 6 meses a partir de los 30 años de edad, o 5 a 10 años antes de la aparición del caso más temprano de cáncer de ovario en la familia
 - Dialogar sobre las opciones de medicamentos que pueden reducir el riesgo; por ejemplo, píldoras anticonceptivas
-

HOMBRES

- Cáncer de mama
- Capacitación y educación sobre el autoexamen de las mamas a partir de los 35 años de edad
 - Examen clínico de las mamas cada 6 a 12 meses a partir de los 35 años de edad
 - Considerar realizar una mamografía a los 40 años de edad y una mamografía anual, si es necesario
-

- Cáncer de próstata
- Considerar realizar exámenes de la próstata a partir de los 40 años de edad con un examen mediante tacto rectal y del antígeno prostático específico en sangre.
-

NOTAS

Recomendaciones médicas frecuentes para personas sin mutación de los genes *BRCA1/2*

Para quienes tengan antecedentes personales de cáncer de mama, se recomienda cuidado y seguimiento en función del estadio de la enfermedad y otros factores.

En el caso de personas con antecedentes familiares (no personales) de cáncer de ovario:

- Dialogar con el médico sobre los exámenes para detección de cáncer de ovario y la posibilidad de una cirugía preventiva

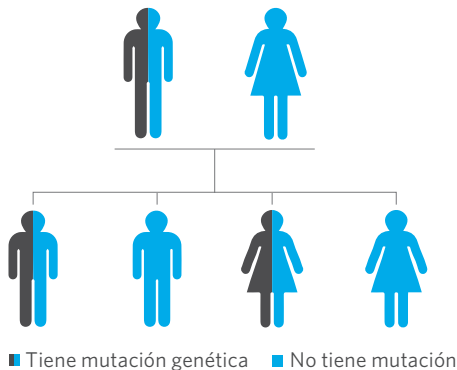
En el caso de personas con antecedentes familiares (no personales) de cáncer de mama:

- Dialogar con el médico sobre los exámenes para detección de cáncer de mama y la posibilidad de una cirugía preventiva

Si se sabe de la existencia de una mutación de los genes *BRCA1/2* en su familia y las pruebas genéticas no la detectan en su caso, lo más adecuado probablemente sea realizar exámenes generales para detección de cáncer de mama. Si hay otros tipos de cáncer en su familia, pueden ser adecuadas otras opciones de exámenes y medidas preventivas, y estas deberán ser específicas para los tipos de cáncer que se encuentran en su familia. Debe hablar sobre todo esto con el médico.

Lo que esto significa para una familia

La probabilidad de transferir una mutación genética de los genes *BRCA1* o *BRCA2* a hijos e hijas es 50/50 aleatoria. La imagen a continuación muestra que tanto hombres como mujeres pueden tener y transferir estas mutaciones.



Preguntas frecuentes acerca de las pruebas genéticas

P1. ¿CÓMO FUNCIONAN LAS PRUEBAS GENÉTICAS DE LOS GENES *BRCA1/2*?

La prueba genética se realiza con una muestra de sangre o saliva. La muestra se toma con un equipo especial que se envía por correo expreso al laboratorio de Ambry (su proveedor de atención médica coordina todo el proceso). Cuando la muestra se recibe en Ambry, se analizan los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Todas las personas tienen estos genes, y cada uno de ellos tiene una función específica en el cuerpo. La prueba genética busca toda mutación que cause un aumento del riesgo de desarrollar cáncer.

P2. ¿LOS RESULTADOS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS PUEDEN USARSE EN MI CONTRA?

La Ley de No Discriminación por Información Genética (2008) [Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA] prohíbe la discriminación basada en información genética por parte de las empresas de seguros médicos y los empleadores. Es posible que en su estado haya leyes adicionales y más detalladas sobre este tema.

P3. SI YA HE TENIDO CÁNCER, ¿NECESITO HACERME PRUEBAS GENÉTICAS?

Las pruebas genéticas ofrecen más información cuando se realizan primero en un familiar que ya ha tenido cáncer. Los resultados pueden brindar una explicación sobre la razón por la cual se desarrolló el cáncer, y lo que es más importante, pueden suministrar información sobre el riesgo de desarrollar cáncer en el futuro. Los resultados de las pruebas genéticas pueden cambiar su tratamiento médico actual y ayudar a sus familiares a comprender el riesgo que tienen de desarrollar cáncer.

P4. ¿CÓMO DEBO NOTIFICAR A MIS FAMILIARES SOBRE LOS RESULTADOS DE MIS PRUEBAS GENÉTICAS?

Los resultados de las pruebas genéticas pueden comunicarse de diversas maneras, entre ellas por teléfono, visitas en persona, y correo postal o electrónico. A veces puede ser un reto debido a que una prueba genética es un proceso muy personal, y cada individuo reacciona de forma diferente ante este tipo de noticia. Es posible que su proveedor de atención médica pueda ayudarlo a crear un plan para informar a sus familiares de la manera que funcione mejor para todos.

Resultados de la prueba y recomendaciones

Usted y su proveedor de atención médica completarán esta sección al recibir los resultados de la prueba genética y las recomendaciones para el tratamiento médico

RESULTADO DE LA PRUEBA

- No se detectó una mutación
- Resultado positivo para una mutación en el gen _____
- Variante de importancia desconocida en el gen _____

RECOMENDACIONES PARA USTED

RECOMENDACIONES PARA SUS FAMILIARES

- Las pruebas genéticas no son adecuadas para los familiares
- Se recomiendan las pruebas genéticas para los familiares



Antigua carretera a Páztcuaro,
km 2, no.1955, Col. Ex-Hacienda
de San José de la Huerta, C.P.
58341, Morelia, Michoacán.

Si tiene alguna pregunta no dude en llamarnos al +52 01 443 320 1134 y con gusto lo atenderemos.

www.centraladn.com