

La genética y el cáncer de seno

¿Qué son los genes?

Cada célula en su cuerpo contiene material genético o *genes*. Los genes son los planos de su cuerpo. Estos determinan el color de sus ojos y su estatura. Los genes también afectan otras funciones de su cuerpo. Por ejemplo, los genes le dicen a su cuerpo que repare el tejido que ha sido dañado y ayudan a que el cuerpo de una mujer durante el embarazo se prepare para el crecimiento del bebé. Sin embargo, algunas veces, sus genes no funcionan como deberían. Esto se debe a un error en uno o varios de sus genes, lo que se llama una *mutación*.

Las mutaciones pueden ser heredadas o espontáneas. Las mutaciones heredadas son aquellas con las que usted nace- un gene defectuoso que uno de sus padres le transmitió al nacimiento. Las mutaciones espontáneas son aquellas que pueden ocurrir en una célula durante el curso de su vida. Hay muchas maneras en las que una mutación espontánea puede ocurrir. Sin embargo, los científicos no saben exactamente cómo ocurre, o si estas mutaciones están relacionadas con el estilo de vida de la mujer (dieta, ejercicio y patrones reproductivos), los cambios químicos en el cuerpo o con exposiciones a toxinas ambientales tales como la radiación y los químicos, o si estas mutaciones pueden prevenirse.

Los genes y el cáncer de seno

Los científicos han identificado dos tipos de genes que son importantes en el desarrollo del cáncer de seno. Estos se llaman BRCA1 y BRCA2. Todas las mujeres tienen estos genes, pero algunas han heredado una forma mutada de uno o ambos genes. Las formas mutadas heredadas del BRCA1 o el BRCA2 aumentan el riesgo de una mujer de tener cáncer de seno o de los ovarios. Sin embargo, no todos los casos de cáncer de seno se deben a mutaciones heredadas.

¿Quién tiene mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2?

La posibilidad de que usted tenga mutaciones en el BRCA1 o BRCA2 es mayor si una o más de los siguientes casos se aplican a usted:

- es usted joven (menor de 50 años) y ha sido diagnosticada con cáncer de seno
- su mamá, hermana o hija ha tenido cáncer de seno antes de los 50 años o cáncer de los ovarios a cualquier edad
- una mujer en su familia ha tenido ambos, cáncer de seno y de los ovarios
- una mujer en su familia ha tenido cáncer en ambos senos
- su familia es de descendencia judía Ashkenazi
- han habido casos de cáncer de seno entre los hombres de su familia

Recuerde que la mayoría de las mujeres que tienen cáncer de seno, no tienen una mutación genética heredada en el BRCA1 o el BRCA2. Todas las mujeres deben someterse a pruebas de detección como la mamografía de rutina y el examen clínico del seno.

Las mutaciones genéticas heredadas, incluyendo las mutaciones del BRCA1 y el BRCA2, representan sólo aproximadamente de 5 a 10% de todos los casos de cáncer de seno¹ mientras que la mayoría de los cánceres de seno se deben a alguna clase de mutación genética espontánea.

Las mutaciones en los genes BRCA no son exclusivas de las mujeres. Los hombres también portan los genes anormales, lo cual puede aumentar su riesgo de sufrir cáncer de la próstata. Los hombres con una mutación BRCA2 también tienen un mayor riesgo de sufrir cáncer de seno.

¹ American Cancer Society, Breast Cancer Facts & Figures 2007-2008.

¿Es posible saber si tengo una mutación genética heredada?

La respuesta es sí, usted puede averiguarlo. Las mujeres que tienen antecedentes familiares de cáncer de seno y están interesadas en hacerse un examen para determinar si hay una mutación genética heredada, deben ir a un consejero genético. Los consejeros genéticos son profesionales de la salud entrenados para interpretar tanto los antecedentes familiares de cáncer de seno o de los ovarios de una mujer, como también los resultados de un examen genético. Los siguientes son los pasos a seguir con el consejero genético:

PASO 1: Usted proporcionará un historial completo de sus antecedentes familiares de salud y el consejero le dará una explicación de su riesgo individual.

PASO 2: Se realizará un preexamen de consejería para ayudarle a decidir si quiere continuar o no con el examen genético. Esta consejería incluye:

- una explicación general del procedimiento del examen genético
- una revisión de los riesgos y beneficios del examen genético, tales como costo, confidencialidad y el conocimiento potencial de que usted tiene la mutación genética
- una conversación sobre lo que hará usted con la información una vez que conozca el resultado del examen

- una conversación sobre el impacto emocional de esta información y las implicaciones para su familia

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

PASO 4: La muestra se enviará para ser examinada. Los resultados se demoran generalmente 3 semanas.

PASO 5: El consejero genético le explicará la interpretación de los resultados.

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, incluyendo la Ley contra la Discriminación por Información Genética (*Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA*), la cual entrará en vigor en mayo del 2009. La ley 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 desarrollar cáncer de seno. La ley GINA también impide que los empleados reciban trato injusto en el lugar de trabajo debido los resultados de un examen genético.

¿Dónde me pueden hacer un examen genético?

Si está interesada en el examen genético, usted debe hablar con su doctor. El doctor la puede enviar con un consejero genético, si existe uno disponible en su área. Si su doctor no sabe si hay un consejero genético en el área donde usted vive, comuníquese con el *National Cancer Institute* o la *National Society of Genetic Counselors*. Ellos pueden enviarla con un consejero genético del centro médico más cercano a usted. También le pueden dar información sobre el BRCA1 y el BRCA2 y sobre el examen genético. Las siguientes organizaciones pueden proporcionarle información adicional:

Susan G. Komen for the Cure®
1-877-465-6636, www.komen.org

American Cancer Society
1-800-227-2345, www.cancer.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
1-312-321-5163, www.nsgc.org

Hojas de información relacionadas en esta serie:

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