

## ¿Qué son los genes?

Cada célula en su cuerpo contiene genes. Los genes contienen los planos (el código genético) de su cuerpo. Por ejemplo, los genes contienen la información que decide el color de sus ojos. También afectan otras funciones de su cuerpo, tales como el momento en que las células crecen, se dividen y mueren. A los cambios en el código genético se les llama mutaciones. Las mutaciones son raras. Algunas veces se pasan de padres a hijos (se heredan).

## Los genes y el cáncer de seno

Los genes mejor conocidos vinculados al cáncer de seno son *BRCA1* y *BRCA2* (del inglés: BReast CAncer genes 1 y 2). Aunque todos portamos estos genes, algunas personas han heredado una forma mutada de uno o ambos. Portar una mutación en los genes *BRCA* aumenta el riesgo de tener cáncer de seno y de los ovarios. Sin embargo, portar una mutación en los genes *BRCA1/2* no significa que usted tendrá cáncer de seno. Algunas personas con una mutación nunca tendrán cáncer de seno. Y las personas sin una mutación también corren riesgo.

La mayoría de los cánceres de seno no son causados por mutaciones heredadas. En los Estados Unidos, sólo aproximadamente de 5 a 10% de cánceres de seno se deben a dichas mutaciones.

## ¿Quiénes deberían considerar hacerse pruebas genéticas?

Un doctor o consejero genético le puede ayudar a decidir si la prueba genética es lo adecuado para usted. Las pruebas genéticas solamente se recomiendan para ciertas personas, por ejemplo, para quienes presentan:

- Un historial personal de cáncer de seno a los 45 años o antes;
- Un historial personal de cáncer de seno a cualquier edad, así como un familiar diagnosticado con cáncer de seno a los 50 años o antes;
- Un historial personal o familiar de cáncer de ovario.

## ¿Y qué hay de los hombres?

Los hombres también pueden portar mutaciones *BRCA1/2* y otras mutaciones genéticas heredadas y pueden transmitírselas a sus hijos. Los hombres con una mutación genética *BRCA2* corren un mayor riesgo de tener cáncer de seno y cáncer de próstata.

Los hombres con una mutación *BRCA1* también pueden correr mayor riesgo de tener cáncer de seno.

## ¿Es usted de descendencia judía Ashkenazi?

En los Estados Unidos, aproximadamente 1 persona entre 400 de la población general presenta una mutación *BRCA1/2*. Sin embargo, entre hombres y mujeres de descendencia judía Ashkenazi, aproximadamente 1 entre 40 presenta una de dichas mutaciones.

En los Estados Unidos, aproximadamente el 10% de mujeres de descendencia judía Ashkenazi diagnosticadas con cáncer de seno presentan una mutación *BRCA1/2*.

## Pruebas para múltiples mutaciones de genes (panel de pruebas)

En el pasado, las pruebas genéticas de cáncer de seno solamente buscaban mutaciones en los genes *BRCA1/2*. Ahora es común que las pruebas busquen múltiples mutaciones de otros genes de alto riesgo. A esto se le llama panel de pruebas o pruebas de múltiples genes.

## Pasos de las pruebas genéticas

PASO 1: Si tiene alguna inquietud sobre las mutaciones o sobre pruebas genéticas, hable con su doctor. Recomendamos enfáticamente que hable con un consejero genético antes de hacerse pruebas.

PASO 2: Se realizará un preexamen de consejería para ayudarle a decidir si la prueba es lo adecuado para usted. Se hablará acerca de:

- los riesgos y beneficios, tales como costos, confidencialidad y el conocimiento potencial de que usted tiene la mutación genética.
- lo que hará usted 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 tomará una muestra de sangre para el examen si usted decide continuar adelante.

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

PASO 5: El consejero genético revisará y explicará los resultados.

## Los costos de las pruebas genéticas

Verifique con su proveedor de seguro médico para averiguar si los costos de consejería y pruebas se cubren bajo su plan. Si usted tiene un plan de seguro que ha iniciado después del 1° de agosto del 2012, la Ley de Cuidado de Salud Asequible (la reforma del sistema de salud, ACA por sus siglas en inglés) exige que la prueba tenga cobertura cuando sea recomendada por un doctor. También exige cobertura de consejería genética antes de las pruebas.

Si usted presenta una mutación genética que aumenta su riesgo de cáncer de seno, la Ley ACA también exige cobertura de consejería relacionada con opciones de reducción de riesgo. Esto puede ayudarle a decidir si tomar medicamentos para disminuir el riesgo es lo adecuado para usted.

## Pruebas genéticas en casa

Quizá usted haya visto anuncios de productos para hacer pruebas genéticas en casa. Dichos productos no son recomendados para evaluar el riesgo de tener cáncer de seno y la Comisión Federal de Comercio de los EE.UU. advierte contra el uso de esos productos.

Los resultados de cualquier prueba genética deben ser revisados por un doctor o consejero genético capacitado.

## Protección contra discriminación

A algunas personas quizá les preocupe el trato injusto que pudieran recibir debido a los resultados de un examen genético. Hay leyes estatales y federales que le protegen. La Ley contra la Discriminación por Información Genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, 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 tener cáncer de seno. También impide que los empleados reciban trato injusto en el lugar de trabajo.

## ¿Dónde me puedo hacer una prueba genética?

Si desea obtener más información sobre las pruebas genéticas, hable con un doctor. Un doctor le puede remitir con un consejero genético. Si su doctor no sabe si hay un consejero genético cercano, comuníquese al instituto National Cancer Institute o a la organización National Society of Genetic Counselors. Estas organizaciones le pueden referir a un centro cercano a usted que cuente con personal de consejería. También le pueden ofrecer mayores detalles sobre los genes *BRCA1* y *BRCA2* y sobre el examen genético.

## Recursos

Susan G. Komen®  
1-877 GO KOMEN (1-877-465-6636)  
[www.komen.org/genetictesting](http://www.komen.org/genetictesting)

Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)  
1-866-824-7475

National Cancer Institute  
1-800-4-CANCER

National Society of Genetic Counselors, Inc.  
1-312-321-6834

### Hojas de información relacionadas en esta serie:

- El cáncer de seno y el riesgo
- Tipos de tumores de cáncer de seno