

¿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 tenemos 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;
- Un familiar con una mutación en los genes *BRCA1/2*.

Para mayores informes, visite www.komen.org/genetictesting

¿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 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

Hable con su seguro médico para averiguar si cubre los costos de consejería y pruebas. Si usted tiene un plan de seguro que ha iniciado después del 1º de agosto del 2012, la Ley de Cuidado de Salud Asequible (ACA por sus siglas en inglés) exige que el seguro pague la prueba cuando sea recomendada por un doctor. También exige que el seguro pague la 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.

Si su proveedor le recomienda las pruebas en los genes *BRCA1/2*, pero usted no puede solventar el costo de la prueba, hay programas que quizá puedan ayudarle.

Pruebas genéticas directas al consumidor

Las pruebas genéticas directas al consumidor (también conocidas como pruebas genéticas en casa) permiten que una persona obtenga información genética sin la intervención de un doctor o de una compañía de seguros.

Sin embargo, es posible que haya errores en la información que proporcionan y la prueba puede estar incompleta. Con frecuencia solamente hacen pruebas de algunas de las muchas mutaciones genéticas relacionadas con el cáncer de seno.

Antes de tomar medidas en base a un resultado de una prueba genética directa al consumidor, se recomienda que los resultados sean confirmados por una prueba genética realizada en un laboratorio clínico autorizado por las Enmiendas de Mejoramiento de Laboratorios Clínicos (*CLIA*, por sus siglas en inglés).

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

Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)

1-866-824-7475

www.facingourrisk.org/index.php

National Cancer Institute

1-800-4-CANCER

www.cancer.gov/

National Society of Genetic Counselors, Inc.

1-312-321-6834

www.nsgc.org/

Hojas de información relacionadas en esta serie:

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