

# Genética y cáncer de mama

Después del cáncer de piel, el de mama es el cáncer más frecuente diagnosticado en mujeres y, tras el de pulmón, la segunda causa de muerte en mujeres. Muchas de las que presentan cáncer de mama tienen familiares con antecedentes de la enfermedad y los científicos consideran que, en ocasiones, la vulnerabilidad a este cáncer se asocia a un componente genético (hereditario). Las mutaciones (variaciones genéticas hereditarias) de 2 genes (segmentos de ADN que son las unidades biológicas de la herencia) parecen explicar alrededor del 5% de los cánceres de mama diagnosticados cada año en Estados Unidos.

En el número de *JAMA* correspondiente al 28 de julio de 2004 se incluye un artículo sobre la utilización de un programa informático para ayudar a las pacientes a tomar decisiones sobre las pruebas genéticas para tratar de detectar el cáncer de mama.

## BRCA1 y BRCA2

- Se ha descubierto que el *BRCA1* y el *BRCA2* (siglas en inglés para cáncer de mama [*B*reast *C*ancer **1** y **2**]) son genes que desempeñan un cierto papel en algunos cánceres de mama.
- La mayor parte de las mujeres poseen 2 copias normales de los genes *BRCA1* y *BRCA2*.
- En Estados Unidos se calcula que unas 250.000 mujeres presentan una mutación de uno de esos genes.
- En general, las mujeres tienen alrededor del 12% de probabilidades (una de cada 8) de desarrollar cáncer de mama. Durante su vida, las mujeres con una mutación del *BRCA1* o *BRCA2* corren un riesgo de hasta un 87% de desarrollar cáncer de mama. Sin embargo, esto significa que, como mínimo, el 13% de las mujeres con estas mutaciones no lo desarrollarán.
- Durante su vida, las mujeres con estas mutaciones también corren un mayor riesgo de presentar cáncer de ovario: hasta un 54% en el caso de mutación del *BRCA1* y hasta un 27% para la del *BRCA2*.
- Las mujeres con resultados positivos de las pruebas en busca de mutaciones de estos genes deben realizarse un examen de cribado adicional y tomar más precauciones, incluidos autoexámenes frecuentes y precoces de las mamas, exámenes clínicos de éstas (efectuados por un médico) y someterse con regularidad a mamografías. Pueden considerar otras opciones para reducir su riesgo, como el uso de preparados quimiopreventivos (medicamentos), caso del tamoxifeno, o la extirpación quirúrgica de los ovarios o de los pechos.
- Los varones con una mutación del *BRCA2* también corren un mayor riesgo de presentar cáncer de mama: un riesgo del 6% durante la vida comparado con un riesgo promedio del 0,1% durante la vida de los varones estadounidenses.

## EXÁMENES GENÉTICOS

Las pruebas genéticas pueden determinar si una persona es portadora de una mutación genética específica que pueda incrementar el riesgo de presentar determinadas enfermedades o dolencias. Las pruebas genéticas pueden detectar mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Puesto que numerosos cánceres de mama no se deben a mutaciones de estos genes, estas pruebas sólo son de interés si considera que corre un elevado riesgo de ser portadora de una mutación de uno de esos genes. Es más probable que sea portadora en las circunstancias siguientes:

- En una sola generación de su familia hay 3 o más mujeres con cáncer de mama.
- En su familia hay mujeres que desarrollaron este cáncer a una edad joven (menos de 50 años).
- En su familia, con frecuencia, los cánceres se han diagnosticado en ambas mamas.
- En la misma familia se han diagnosticado casos de cáncer de mama y de ovario.

## CONSEJO GENÉTICO

El consejo genético ofrece información a las personas y sus familias acerca de los riesgos, beneficios y limitaciones de las pruebas genéticas, una valoración de la probabilidad de ser portador/portadora de una mutación y las opciones que cabe considerar en el caso de identificar una mutación.

## PARA MÁS INFORMACIÓN

- American Cancer Society  
Tel.: 800/227-2345.  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)
- National Cancer Institute  
Tel.: 800/4-CANCER(800/422-6237).  
[www.cancer.gov](http://www.cancer.gov)
- Gilda's Club  
Tel.: 888/GILDA-4-U (888/445-3248).  
[www.gildasclub.com](http://www.gildasclub.com)

## PARA SU PROPIA INFORMACIÓN

Para localizar esta "Página de *JAMA* para el Paciente" u otras previas, acceda al índice de la "Página para el Paciente" en la web de *JAMA* ([www.jama.com](http://www.jama.com)). Las "Páginas de *JAMA* para el Paciente" están disponibles en inglés y en español. En el número de *JAMA* correspondiente al 9 de junio de 2004 se publicó una "Página para el Paciente" sobre ensayos clínicos para el cáncer, y en el de fecha 26 de mayo de 2004 sobre prevención del cáncer.

Fuentes: National Cancer Institute; American Cancer Society; Gilda's Club, y Susan G. Komen Breast Cancer Foundation.

Redactora: Sharon Parmet, MS

Diseñador: Cassio Lynn, MA

Editor: Richard M. Glass, MD

La "Página de *JAMA* para el Paciente" es un servicio público de la revista *JAMA*. La información y recomendaciones que aparecen en esta página son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no constituyen el sustituto de un diagnóstico médico. Para una información más específica sobre su caso particular, la revista *JAMA* le sugiere que consulte con su médico. Los médicos y otros profesionales de asistencia sanitaria pueden reproducir esta página sin fines comerciales y facilitarla a los pacientes. Cualquier otro tipo de reproducción debe someterse a la aprobación de la AMA. Para adquirir separatas, pueden ponerse en contacto con el teléfono +718/946-7424.

