

LA GENÉTICA Y EL CÁNCER DE MAMA

¿Quién debería considerar las pruebas genéticas?

Hable con un doctor o consejero genético para ver si una prueba genética es adecuada para usted. Las pruebas genéticas solo se recomiendan para personas con alto riesgo, incluidas aquellas con:

- Un miembro de la familia con una mutación del gen *BRCA1/2* (u otra mutación relacionada con cáncer de mama).
- Antecedentes personales o familiares de cáncer de mama a los 50 años o menos.
- Antecedentes personales de cáncer de mama a cualquier edad y un familiar cercano con cáncer de mama a los 50 años o menos.
- Antecedentes personales o familiares de cáncer de ovario, cáncer de mama masculino, cáncer de próstata metastásico o de páncreas a cualquier edad.

¿Qué son los genes?

Cada célula de su cuerpo tiene genes. Los genes contienen los planos (código genético) de su cuerpo que deciden cosas como el color de sus ojos. También afectan otras funciones, como la manera en la que crecen, se dividen y mueren las células en su cuerpo.

Cualquier cambio en el código genético del gen se llama mutación. Las mutaciones pueden transmitirse de padres a hijos (heredadas). Muchas mutaciones genéticas heredadas no tienen ningún efecto sobre la salud (buena o mala). Otros pueden aumentar el riesgo de ciertas enfermedades, como el cáncer de mama.



Los genes y el cáncer de mama

Los genes más conocidos relacionados con el cáncer de mama son *BRCA1* y *BRCA2* (genes 1 y 2 del cáncer de mama). Todos tienen estos genes, pero algunas personas tienen una mutación hereditaria en uno o ambos genes. Tener una mutación del gen *BRCA1* o *BRCA2* (*BRCA1/2*) aumenta el riesgo de cáncer de mama. Pero no significa que usted tendrá cáncer de mama. Algunas personas con una mutación *BRCA1/2* nunca tienen cáncer de mama. Y las personas sin una mutación pueden estar en riesgo.

Alrededor del 5% al 10% de los cánceres de mama en los EE. UU. están relacionados con una mutación genética hereditaria.

¿Qué sucede con los hombres?

Los hombres también pueden portar *BRCA1/2* y otras mutaciones genéticas hereditarias y pueden transmitirlos a sus hijos.

Los hombres con una mutación *BRCA1/2* tienen un mayor riesgo de cáncer de mama. Hasta el 40% de los cánceres de mama en hombres pueden deberse a una mutación *BRCA2*.

¿Es usted de ascendencia judía asquenazí?

En los EE. UU., aproximadamente 1 de cada 400 personas en la población general tiene una mutación del gen *BRCA1/2*. Sin embargo, alrededor de 1 de cada 40 judíos asquenazíes tiene una de estas mutaciones. Alrededor del 10% de las mujeres judías asquenazí en los EE. UU. con cáncer de mama tiene una mutación *BRCA1/2*.

Esta hoja informativa es solo una breve perspectiva general. Para obtener más información, visite komen.org o bien, llame a la línea de ayuda para el cuidado de las mamas del Komen centro de atención al paciente al 1-877-465-6636 (1-877 GO KOMEN) de lunes a jueves de 9 a.m. a 7 p.m. y viernes de 9 a.m. a 6 p.m., hora del este o envíe un correo electrónico at helpline@komen.org. Se habla español.

Recursos

Susan G. Komen®
1-877 GO KOMEN
(1-877-465-6636)
komen.org/genetictesting

Enfrentando Nuestro Riesgo de Cáncer Empoderado, Inc./ Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)
1-866-824-7475
facingourrisk.org

Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos, Inc./National Society of Genetic Counselors, Inc.
1-312-321-6834
nsgc.org

Recursos relacionados en línea:

- [Factores de riesgo del cáncer de mama](#)
- [Ensayos clínicos](#)
- [Opciones de reducción del riesgo para mujeres con mayor riesgo de cáncer de mama](#)
- [Preguntas para hacerle a su doctor: Las mutaciones genéticas heredadas y el riesgo de cáncer de mama](#)

Se pueden recomendar pruebas genéticas si le han diagnosticado cáncer de mama temprano o metastásico. Algunos tratamientos para el cáncer de mama solo se administran a personas que tienen ciertas mutaciones genéticas hereditarias. Si uno de estos tratamientos está siendo considerado para su plan de tratamiento, su proveedor de atención médica le recomendará pruebas genéticas.

Pruebas de mutaciones genéticas múltiples (pruebas de panel expandido)

En el pasado, las pruebas genéticas del cáncer de mama solo buscaban mutaciones en el gen *BRCA1/2*. Ahora, es común comprobar si hay otras mutaciones genéticas. Esto se llama panel expandido o pruebas multigénicas.

Pruebas genéticas directas al consumidor (pruebas genéticas en el hogar)

Las pruebas genéticas directas al consumidor (DTC, direct-to-consumer) permiten que una persona se haga la prueba en casa sin un doctor o una compañía de seguros involucrados. Sin embargo, existen preocupaciones acerca de las pruebas DTC, incluidos posibles errores en los resultados y pruebas para solo algunas de las muchas mutaciones relacionadas con el cáncer de mama.

Hable con su doctor sobre los resultados de una prueba de DTC y lo que significan para usted. Tenga los hallazgos confirmados por pruebas genéticas en un laboratorio aprobado certificado por la Enmienda de Mejora del Laboratorio Clínico (CLIA, Clinical Laboratory Improvement Amendments).

Costo de las pruebas genéticas

Consulte con su seguro para averiguar si está cubierto. La Ley de Cuidado de Salud Asequible (ACA, Affordable Care Act) requiere que el asesoramiento y las pruebas genéticas estén cubiertos cuando lo recomiende un doctor.

Si no puede pagar las pruebas, algunos programas pueden ayudar.

Protección contra la discriminación

Algunas personas pueden preocuparse por ser tratadas injustamente debido a los resultados de una prueba genética. Las leyes estatales y federales ayudan a protegerlo. La Ley de No Discriminación de Información Genética (GINA, Genetic Information Nondiscrimination Act) evita que las aseguradoras de salud nieguen la cobertura o cobren primas más altas para una persona con un mayor riesgo genético de cáncer. También protege a las personas del trato injusto por parte de los empleadores.

¿Dónde puedo obtener pruebas genéticas?

Su doctor puede referirlo a un consejero genético. Si su doctor no tiene conocimiento de uno cerca de usted, comuníquese con el Instituto Nacional del Cáncer o la Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos (consulte los enlaces de recursos). Pueden referirlo a un centro cercano a usted y proporcionarle más detalles sobre las mutaciones del *BRCA1/2* y las pruebas genéticas.

Este contenido provisto por Susan G. Komen® está diseñado solamente con fines educativos y no es exhaustivo. Por favor consulte a su médico personal.