



COMPRENDER LA RELACIÓN ENTRE EL CMM Y LA MUTACIÓN DE LOS GENES *BRCA1* Y *BRCA2*

Los genes *BRCA1* y *BRCA2* (genes 1 y 2 del cáncer de mama [Breast Cancer]) cumplen la función de proteger el cuerpo de ciertas células cancerosas. Todas las personas tienen estos genes, pero algunas nacen con una mutación. Las personas con mutaciones del gen *BRCA* tienen más probabilidad de desarrollar cáncer de ovario y de mama, incluidos cáncer de mama metastásico (CMM) y cáncer de ovario avanzado. Con una simple prueba de sangre, saliva o tejido se puede determinar si una persona tiene la mutación y la prueba puede ser realizada o recomendada por un profesional de atención médica.

¿QUÉ SON LOS GENES *BRCA1* Y *BRCA2*?

Tener una mutación en uno o en los dos genes *BRCA1* y *BRCA2* aumenta el riesgo de padecer cáncer de mama y otros tipos de cáncer. Aproximadamente un 5 % a 10 % de las mujeres a las que se les ha diagnosticado cáncer de mama tienen una mutación del gen *BRCA*.

¿QUÉ INCIDENCIA PUEDE TENER LA MUTACIÓN DE LOS GENES *BRCA1* Y *BRCA2* EN EL CÁNCER DE MAMA?

En las mujeres que tienen una mutación de los genes *BRCA1* o *BRCA2*, el riesgo de desarrollar cáncer de mama en cualquier etapa de la vida es aproximadamente del 40 % al 85 %, un riesgo tres a siete veces mayor que el de aquellas que no tienen la mutación.

Las mujeres con mutación de los genes *BRCA1* o *BRCA2* tienden a desarrollar cáncer de mama a una edad más temprana (antes de los 45 años) y tienen más probabilidades de tener cáncer en las dos mamas. En este momento, se desconoce si los genes *BRCA1* o *BRCA2* inciden en la evolución de la enfermedad.

¿CUÁLES SON LOS SIGNOS DE UNA MUTACIÓN GENÉTICA?

Las probabilidades de tener una mutación hereditaria es mayor si usted o un pariente consanguíneo de cualquier rama familiar ha tenido:

- Cáncer de mama antes de los 50 años.
- Cáncer en ambas mamas.
- Cáncer de mama y cáncer de ovario dentro de la misma rama familiar o en una sola persona.
- Varios casos de cáncer de mama.
- Dos o más tipos de cáncer relacionados con los genes *BRCA1* o *BRCA2* (de mama, de ovario, de páncreas, de próstata, melanoma) en un solo familiar.
- Cáncer de mama triple negativo.
- Cáncer de páncreas.
- Cáncer de mama en varones de la familia.
- Cáncer de próstata antes de los 55 años de edad o cáncer de próstata metastásico a cualquier edad.

Si bien algunos grupos étnicos, como los descendientes de judíos asquenazis, presentan un mayor riesgo de tener mutaciones genéticas, estas se manifiestan en personas de todas las etnias.

¿QUÉ PUEDO HACER SI CORRO UN MAYOR RIESGO?

Su médico puede recomendarle que hable con un asesor genético para hacerse una prueba genética.

Conocer su estado del gen *BRCA* puede influir en las opciones médicas de tratamiento o prevención del cáncer para usted y sus familiares.



COMPRENDER LA RELACIÓN ENTRE EL CMM Y LA MUTACIÓN DE LOS GENES *BRCA1* Y *BRCA2*

¿QUÉ PRUEBAS PODRÍA RECOMENDAR MI EQUIPO DE ATENCIÓN MÉDICA PARA SABER SI TENGO LA MUTACIÓN?

Su médico podría recomendar una prueba genética. Las pruebas genéticas suelen hacerse con muestras de sangre, saliva o tejido. La prueba para analizar el gen *BRCA* no detecta la presencia de cáncer.

La muestra se envía a un laboratorio y el resultado tarda varias semanas. El resultado de la prueba puede ser positivo, negativo o no concluyente.

¿HAY RECURSOS QUE ME PUEDEN AYUDAR A DECIDIR SI DEBO HACERME UNA PRUEBA GENÉTICA?

Generalmente, se recomienda hablar con un asesor genético antes y después de hacerse una prueba genética, y también se recomienda que un profesional de atención médica con experiencia en genética del cáncer realice la prueba.

El asesoramiento suele abarcar muchos aspectos del proceso de prueba, incluida una evaluación del riesgo de cáncer hereditario basada en los antecedentes médicos familiares y personales del individuo.

Los temas a tratar pueden incluir los siguientes:

- ¿La prueba genética es adecuada para mí?
- ¿Qué genes se deben analizar y qué pruebas se deben solicitar?
- Interpretación del resultado de la prueba y lo que implica para usted y sus familiares.
- Riesgos psicológicos y beneficios de contar con resultados de pruebas genéticas.
- ¿El seguro médico cubre las pruebas genéticas?

El programa *Bring Your Brave* de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (Centers for Disease Control and Prevention, CDC) recomienda hacer la *Evaluación de Know: BRCA* antes de considerar obtener asesoramiento genético y hacerse las pruebas.

Para obtener más información sobre el programa *Bring your Brave*, visite www.cdc.gov/cancer/breast/young_women/bringyourbrave.

Hablar con alguien que haya tenido una experiencia parecida puede servir de ayuda. La organización sin fines de lucro *Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)* se especializa en cáncer hereditario y tiene un programa de guía de pares (*Peer Navigation Program*) que le conectará con un voluntario capacitado y recursos personalizados.

Para obtener más información sobre el programa de *FORCE*, visite www.facingourrisk.org/get-support/PNP.

