

Los genes del *BRCA* y el cáncer de mama

Entre las mujeres, el riesgo de padecer cáncer de mama durante la vida es de 1 en 8, y esta enfermedad es la segunda causa más importante de muerte por cáncer (después del cáncer de pulmón). La presencia de una **mutación** (anomalía heredada) en el gen 1 ó 2 de susceptibilidad al cáncer de mama (*BRCA1/2*) aumenta considerablemente el riesgo de cáncer de mama y de ovario.

ASPECTOS GENÉTICOS

Las mutaciones del *BRCA* son **autosómicas dominantes**; esto significa que afectan al 50% de la descendencia del portador del gen. Estas mutaciones están presentes solo en el 5% de las mujeres a quienes se les diagnostica cáncer de mama. Sin embargo, su presencia puede aumentar el riesgo de sufrir cáncer de mama durante la vida a entre 40% y 85%, y el de sufrir cáncer de ovario a entre 20% y 50%. También aumenta el riesgo de cáncer de próstata y de mama en los hombres que portan estos genes.

DIAGNÓSTICO

La presencia de una mutación del *BRCA* se determina mediante el análisis genético de una pequeña muestra de sangre. Una mujer debería considerar realizarse el análisis si en su familia (como por ejemplo su madre, hija, hermana, abuela o tía) se cumple alguna de las siguientes condiciones:

- 3 parientes con cáncer de mama
- 2 parientes con cáncer de mama si a al menos 1 de ellas se le diagnosticó a los 50 años de edad o antes
- Diagnóstico de cáncer en ambas mamas
- Cáncer de ovario, especialmente si hay más de 1 pariente o si también hay cáncer de mama en la familia
- Cáncer de mama en un pariente de sexo masculino

Las mujeres que cumplan con estos criterios deben consultar con su médico.

Si a una mujer le extirpan un cáncer de mama que es **triple negativo** (un tumor sin estrógeno, progesterona ni receptores del factor de crecimiento) o si tiene ancestros judíos askenazíes, debe considerar orientarse y hacerse análisis genéticos.

RIESGOS

El riesgo de tener una mutación del *BRCA1/2* en la población general es de aproximadamente 1 en 400. Sin embargo, en la población de judíos askenazíes, es 10 veces más alto (aproximadamente 1 en 40). El riesgo individual de tener una mutación del *BRCA1/2* puede evaluarse usando una de las muchas calculadoras a las que puede tener acceso a través de su médico.

DETECCIÓN Y PREVENCIÓN DEL CÁNCER

Las mujeres con mutaciones del *BRCA* deben realizarse exámenes precoces y regulares de las mamas, que pueden incluir mamografías y resonancias magnéticas (magnetic resonance imaging, MRI) de mama, así como también recibir orientación oncológica y genética. Las portadoras del *BRCA* también pueden considerar someterse a **mastectomía** (extirpación de la mama) u **ovariectomía** (extirpación del ovario) **profilácticas** (preventivas). Las portadoras del *BRCA* que estén considerando tener hijos pueden optar por procedimientos de recolección de óvulos con análisis genéticos para descartar mutaciones del *BRCA* que afecten a sus hijos.

Ryszard M. Pluta, MD, PhD, Writer

Robert M. Golub, MD, Editor

La Hoja para el paciente de JAMA es un servicio al público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan al diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales del cuidado de la salud pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades llame al 312/464-0776.

TRATAMIENTO DEL CÁNCER

La **tumorectomía** (extirpación del tumor de la mama) seguida de quimioterapia y radioterapia es el tratamiento habitual para las portadoras del *BRCA1/2* con cáncer de mama. Sin embargo, debido al mayor riesgo de desarrollo de un segundo tumor en la misma mama o en la otra, una mujer puede considerar una mastectomía bilateral profiláctica, especialmente si es joven y portadora del *BRCA1*. La **quimioprofilaxis** (tamoxifeno) y/o la ovariectomía pueden disminuir el riesgo de desarrollo de un segundo cáncer de mama.

PRONÓSTICO

Con mamografías de detección y MRI de mama, el tratamiento oportuno y/o la cirugía profiláctica, la esperanza de vida de las portadoras del *BRCA* se aproxima a la de quienes no lo portan.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

National Cancer Institute
(Instituto Nacional del Cáncer)
www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/Risk/BRCA

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el paciente de JAMA anteriores, vaya al enlace Hoja para el paciente del sitio web de JAMA en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y español.

Fuentes: National Cancer Institute at the National Institutes of Health

JAMA
COPIA PARA
SUS PACIENTES