

## Prueba para mutaciones de los genes *BRCA1/2*

Los cambios en los genes llamados *BRCA1* y *BRCA2* aumentan el riesgo de que una persona desarrolle ciertos tipos de cáncer, especialmente el cáncer de mama y de ovarios.

*BRCA1* y *BRCA2* son tipos de **genes oncoinhibidores**, genes que producen proteínas especiales que son necesarias para reparar el ADN (material genético) dañado en las células. Ciertas **mutaciones** (cambios) en estos genes impiden la reparación del ADN dañado. A su vez, la presencia de ADN sin reparar aumenta el riesgo de adquirir otras mutaciones que contribuyen al desarrollo del cáncer.

Si es mujer, las mutaciones dañinas de los genes *BRCA1* o *BRCA2* pueden aumentar considerablemente el riesgo que tiene de desarrollar cáncer de mama o de ovarios. Dichas mutaciones también pueden aumentar el riesgo que tiene de desarrollar cáncer de los trompas de Falopio, peritoneo (mucosa de la cavidad abdominal) o páncreas. Si es hombre, dichas mutaciones pueden aumentar el riesgo que tiene de desarrollar cáncer de mama, próstata o páncreas. Algunas mutaciones de los genes *BRCA1/2*, si son hereditarias de ambos padres, también están asociadas con el desarrollo de ciertas formas de anemia tanto en mujeres como en hombres.

### ¿Qué factores influyen en las probabilidades de tener una mutación dañina de los genes *BRCA1/2*?

Existen varios factores que pueden aumentar las posibilidades de tener una mutación dañina de los genes *BRCA1* o *BRCA2*. La imagen enumera algunos de estos factores. Su médico o un asesor genético le pueden brindar más información y ayudarlo a entender estos factores de riesgo.

### ¿Quiénes se deben evaluar para mutaciones de los genes *BRCA1/2*?

Las mutaciones dañinas de los genes *BRCA1/2* que pueden causar afecciones médicas graves no son frecuentes. Si no tiene cáncer, debe considerar realizarse una evaluación para dichas mutaciones si sus antecedentes médicos personales o familiares revelan factores como los enumerados en la imagen que hacen que sea probable que usted pueda tener una mutación dañina de los genes *BRCA1/2*. Su médico o un asesor genético pueden revisar sus antecedentes médicos personales y familiares y ayudarlo a decidir si debe ser evaluado.

### ¿Qué significan los resultados de la prueba?

Un resultado **positivo** de la prueba significa que usted tiene una mutación dañina de los genes *BRCA1/2* y que tiene un mayor riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer, especialmente de mama y de ovarios. Además, un resultado positivo sugiere que otros familiares (como hermanos, hermanas o hijos) también pueden tener una mutación dañina de los genes *BRCA1/2* y deben considerar ser evaluados. Un resultado positivo no significa que usted (o los familiares afectados) desarrollarán cáncer definitivamente, pero saber que usted tiene una mutación dañina de los genes *BRCA1/2* puede ayudarlos a usted y a su médico a desarrollar un plan de control que ayude a minimizar los riesgos para usted y sus familiares.

Un resultado **negativo** de la prueba significa que es más probable que usted no tenga una mutación dañina de los genes *BRCA1/2*, pero las implicancias de esa información dependen de factores como sus antecedentes médicos personales y familiares.

### Factores de riesgo para tener una mutación dañina de los genes *BRCA1* o *BRCA2*

#### Factores de riesgo personales

- ▶ Cáncer de mama diagnosticado a temprana edad (<50 años).
- ▶ Antecedentes de cáncer de ovario, ciertos tipos de cáncer de mama o ambos.
- ▶ Cáncer en ambas mamas.
- ▶ Cáncer de mama Y 1 o más parientes diagnosticados con cáncer de mama a temprana edad (<50 años), 1 pariente diagnosticado con cáncer de ovario, o 2 o más parientes diagnosticados con cáncer de mama o páncreas.
- ▶ Ascendencia asquenazí y al menos 1 pariente cercano diagnosticado con cáncer de mama, ovario o páncreas.

#### Factores de riesgo familiares

- ▶ 2 o más parientes diagnosticados con cáncer de mama a temprana edad (<50 años).
- ▶ Un pariente masculino diagnosticado con cáncer de mama.
- ▶ Un pariente diagnosticado con cáncer de ovario y de mama o con cáncer en ambas mamas.
- ▶ Un pariente diagnosticado con cáncer de ovario.
- ▶ Un pariente que tiene mutaciones de los genes *BRCA1* o *BRCA2*.

Por ejemplo, si sus antecedentes personales o familiares sugieren que usted puede correr el riesgo de tener una mutación dañina de los genes *BRCA1/2*, pero no se ha identificado que ningún familiar cercano tenga dicha mutación, usted puede tener una mutación de los genes *BRCA1/2* que la prueba no identificó y que todavía no se ha identificado como dañina. Su resultado negativo de la prueba se considera un **negativo verdadero** solo si también tiene un pariente cercano que tiene una mutación dañina de los genes *BRCA1/2*. Sin embargo, un resultado negativo verdadero no significa que usted definitivamente no desarrollará cáncer. Todavía tiene un riesgo general promedio de desarrollar un cáncer que no esté relacionado con las mutaciones de los genes *BRCA1/2*.

Un resultado **incierto** (ambiguo) de la prueba significa que tiene una mutación de los genes *BRCA1/2*, pero no se ha identificado que esa mutación en particular contribuya al desarrollo del cáncer.

La interpretación de los resultados de mutación es compleja. Su médico o un asesor genético pueden ayudar a interpretar los resultados y también recomendar la acción específica que debe tomar, especialmente si ha recibido un resultado positivo.

#### PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- *Mayo Clinic, Prueba para detectar genes BRCA a fin de determinar el riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario.*
- *National Cancer Institute, BRCA1 y BRCA2: Riesgo de cáncer y pruebas genéticas.*

➕ Para encontrar esta y otras Hojas para el paciente de JAMA, visite la colección Para pacientes en [jamanetworkpatientpages.com](http://jamanetworkpatientpages.com).

Autor: Philip Sefton, MS

Fuentes: Mayo Clinic, National Cancer Institute

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el 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 de atención médica pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpressiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.