

¿Debo hacerme pruebas para mutaciones de los genes *BRCA*?

El Equipo de Trabajo de Servicios Preventivos de los EE. UU. (US Preventive Services Task Force, USPSTF) ha publicado recientemente recomendaciones sobre la evaluación del riesgo, la orientación y las pruebas genéticas para las mutaciones de los genes *BRCA* y los tipos de cáncer relacionados con los genes *BRCA*.

¿Qué son los genes *BRCA*?

Los genes *BRCA* (*BRCA1* y *BRCA2*) están presentes en todas las personas. En algunas personas, ciertas versiones anormales de estos genes (**mutaciones**) tienen como resultado un aumento en el riesgo de padecer cáncer de mama, de ovario, peritoneal, de las trompas de falopio y pancreático. Estas mutaciones de los genes se pueden transmitir de padres a hijos y representan del 5 % al 10 % de los casos de cáncer de mama y el 15 % de los casos de cáncer de ovario en las mujeres. Las pruebas para mutaciones de los genes *BRCA1/2* se recomiendan en algunas personas. Para aquellos que tuvieron resultados positivos para mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2*, existen maneras de disminuir el riesgo de padecer cáncer durante la vida, como pruebas de detección de cáncer más intensivas, medicamentos o cirugía preventiva (extirpación de las mamas, de las trompas de falopio y/o de los ovarios).

¿Qué herramientas se usan para evaluar y analizar los riesgos de cáncer relacionados con los genes *BRCA*?

Diversas herramientas determinan si presenta un mayor riesgo de tener una mutación de los genes *BRCA1/2* perjudicial. Estas herramientas tienen en cuenta los factores de riesgo como antecedentes personales o familiares de cáncer de mama u ovario, particularmente si tiene menos de 50 años, en varios miembros de la familia o en 1 persona en 2 lugares (como cáncer de mama en ambos mamas o cáncer de mama y de ovario); antecedentes familiares de cáncer de mama masculino y origen étnico judío asquenazi.

Se recomienda orientación genética para los pacientes con mayor riesgo que implique educación sobre los tipos de cáncer relacionados con los genes *BRCA*, los beneficios y daños de las pruebas genéticas, la manera de interpretar los resultados de las pruebas y las opciones de administración respecto de los resultados de las pruebas. Las pruebas genéticas utilizan una muestra de sangre y son sumamente precisas para mutaciones específicas, pero puede ser compleja la interpretación sobre qué significan esas mutaciones en términos de riesgo de padecer cáncer.

¿Cuál es la población de pacientes que se considera para la evaluación de riesgos, la orientación y las pruebas genéticas de las mutaciones de los genes *BRCA*?

Esta recomendación del USPSTF se aplica a las mujeres sin síntomas de cáncer con un estado desconocido de mutación de los genes *BRCA1/2*.

¿Cuáles son los posibles beneficios y daños de la evaluación de riesgos, la orientación y las pruebas genéticas de las mutaciones de los genes *BRCA*?

El posible beneficio de evaluar el riesgo de mutación de los genes *BRCA1/2* y de derivar a los pacientes indicados para la orientación y las pruebas genéticas es mejorar la comprensión de los pacientes de su riesgo de padecer algún tipo de cáncer relacionado con los genes *BRCA* y las opciones con las que cuentan para disminuir este riesgo. Para aquellas personas que obtuvieron resultados positivos para mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2*, existe una gran cantidad de evidencia que indica que las medidas de prevención como la cirugía disminuyen el riesgo de por vida de padecer cáncer

de mama y de ovario. Los posibles daños de la evaluación de riesgos, de la orientación y de las pruebas incluyen malestar psíquico y pruebas de diagnóstico por imágenes o intervenciones (como una cirugía) adicionales innecesarias con resultados falsos positivos. También existen posibles efectos secundarios perjudiciales de los medicamentos de prevención, como tamoxifeno.

¿Cuán enfática es la recomendación para evaluar los riesgos y/o las pruebas de las mutaciones de los genes *BRCA*?

Según evidencia reciente, el USPSTF concluye con moderada certeza que para las mujeres cuyos antecedentes personales o familiares indiquen un mayor riesgo de mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2*, existe un beneficio neto moderado de evaluación de riesgos y de derivación a orientación genética para realizar pruebas de genes *BRCA1/2* y para una intervención temprana. Para las mujeres cuyos antecedentes personales o familiares no están asociados con un mayor riesgo de mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2*, el USPSTF concluye con moderada certeza que los daños de la evaluación de riesgos y de derivación a orientación genética para realizar pruebas, para la detección y para la intervención superan los beneficios.

Evaluación de riesgos, orientación y pruebas genéticas para el cáncer relacionado con los genes *BRCA*

Las mutaciones de los genes *BRCA1/2*, que se transmiten de padres a hijos, están vinculadas a un mayor riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario en las mujeres. Es posible que algunas mujeres se beneficien con las pruebas genéticas para la detección de mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2* según sus antecedentes personales y/o familiares de cáncer de mama o de ovario.



Población

Mujeres sin síntomas de cáncer con un estado desconocido de mutación de los genes *BRCA1/2*.

Recomendación del USPSTF

El USPSTF recomienda la evaluación de riesgos con una herramienta adecuada para dicha evaluación a las mujeres con antecedentes personales o familiares de cáncer de mama, de ovario, de trompa de falopio o peritoneal, o que tengan antecedentes familiares relacionados con mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2*. A las mujeres a las que la herramienta de evaluación de riesgos haya arrojado resultados positivos se les debe proporcionar orientación genética y, si se determina luego de la orientación, se les debe realizar pruebas genéticas.



El USPSTF desaconseja la evaluación de riesgos, la orientación o las pruebas genéticas a las mujeres que no tengan factores de riesgo para la detección de mutaciones perjudiciales de los genes *BRCA1/2*.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Equipo de Trabajo de Servicios Preventivos de los EE. UU.
www.uspreventiveservicestaskforce.org/Page/Document/RecommendationStatementFinal/brca-related-cancer-risk-assessment-genetic-counseling-and-genetic-testing1

Autora: Dra. Jill Jin, MPH

Divulgaciones relacionadas con conflictos de interés: no se informan.

Fuente: Equipo de Trabajo de Servicios Preventivos de los EE. UU. Evaluación de riesgos, orientación genética y pruebas genéticas para el cáncer relacionado con los genes *BRCA*: declaración de recomendación del Equipo de Trabajo de Servicios Preventivos de los EE. UU. [publicado el 20 de agosto de 2019]. *JAMA*. doi:10.1001/jama.2019.10987

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 reimpresiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.