



Diagnóstico Cáncer de mama y ovario

BRCA 1 y 2

Diagnóstico de Cáncer de Mama Hereditario (CMH)

EL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO (CMH)

Aproximadamente el 10% de los cánceres de mama tienen un componente hereditario. Numerosos estudios han conseguido identificar las bases moleculares de dicho cáncer con la clonación de los dos genes BRCA 1 y 2 (breast-cancer-susceptibility genes), cuyas mutaciones o deleciones son responsables de más de un 60% de los casos familiares, y que constituyen un 5% del total de casos.

Estos genes se caracterizan por tener una herencia autosómica dominante, alta penetrancia y baja frecuencia. Mutaciones en BRCA1 o 2 no están solamente asociadas con un aumento del riesgo de padecer cáncer de mama, sino que también incrementan la susceptibilidad a cánceres de ovario, próstata, páncreas, y mama en hombres.

DIAGNÓSTICO DE CMH

Cada vez es más habitual que las mujeres con antecedentes personales y familiares, con sospechas de la existencia de algún tipo de predisposición hereditaria, busquen asesoramiento en una consulta de cáncer familiar. La identificación de los genes de susceptibilidad BRCA1 y BRCA2 ha transformado profundamente el manejo y el tipo de asesoramiento que pueden recibir estas familias.

El diagnóstico genético mediante el análisis de estos genes permite diferenciar los individuos portadores de los no portadores y ofrecer así un asesoramiento individualizado a cada miembro interesado de la familia.

¿EN QUÉ CONSISTE LA PRUEBA?

Este estudio genético consiste en la secuenciación completa de los genes BRCA1 y BRCA2, así como posibles deleciones o inserciones, para determinar si existe o no una mutación asociada científicamente a Cáncer de Mama Hereditario.

MUESTRA

Para la realización de la prueba es necesario 3 ml de sangre en EDTA, así como una hoja de solicitud y de consentimiento informado.

Las hojas de solicitud y consentimiento informado puede descargarlas de nuestra página web: www.genologica.com.

¿QUÉ BENEFICIOS APORTA?

Conocer si usted es portador de una mutación en BRCA1 y 2, le permitirá obtener los siguientes beneficios:

- Conocer su riesgo personal, en términos de probabilidad, de desarrollar cáncer de mama y ovario.
- Si fuera positivo podría tomar medidas preventivas orientadas por su médico para evitar desarrollar cáncer de mama y ovario, que van desde un seguimiento y estudios diagnósticos más rigurosos, hasta la extirpación y reconstrucción de los tejidos vulnerables a sufrir dicho cáncer
- Podrá planificar su vida reproductiva.
- Podrá informar a sus familiares sobre el posible riesgo de que también sean portadores de las mutaciones y mejorar su salud.
- Si ya le hubieran diagnosticado de cáncer, le dará información acerca de la posibilidad de desarrollar un segundo cáncer y guiar la terapia que haya implementado su médico.

¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO?

La realización de los análisis genéticos dependerá de que se cumplan determinados requisitos. Éstos se describen brevemente a continuación:

- Tres o más familiares de primer grado afectados de cáncer de mama y/u ovario
- Dos casos entre familiares de primer/segundo grado:
 - Dos casos de cáncer de ovario
 - Un caso de cáncer de mama y otro de cáncer de ovario
 - Un caso de cáncer de mama en el varón y otro de cáncer de mama/ovario
 - Dos casos de cáncer de mama en menores de 50 años
 - Un caso de cáncer de mama bilateral y otro de cáncer de mama (uno menor de 50 años)
- Cáncer de mama diagnosticado antes de los 30 años
- Cáncer de mama y ovario en una misma paciente
- Cáncer de mama bilateral diagnosticado antes de los 40 años

En caso de responder "SI" a, al menos, una de las siete preguntas, se aconseja realizar el Test genético.

