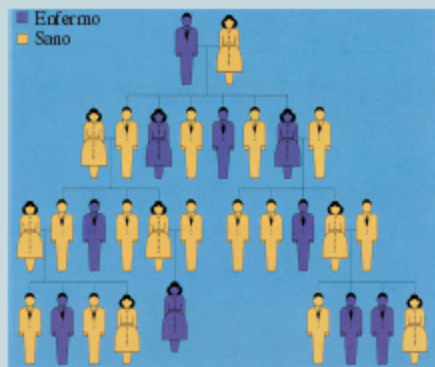


Plan de salud



PROGRAMA DE PREVENCIÓN DEL CÁNCER DE MAMA

PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN EL SINDROME DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

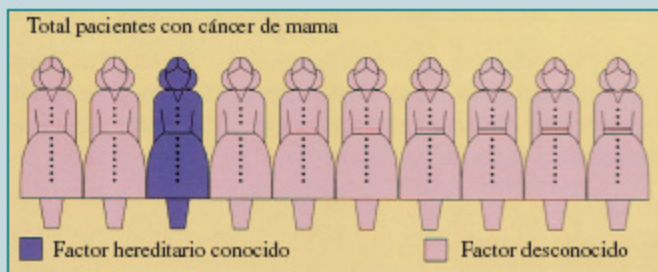


Junta de
Castilla y León

¿Qué es el Cáncer de Mama y Ovario Hereditario?

En España el riesgo de padecer cáncer de mama afecta a una de cada 10 ó 12 mujeres.

En un pequeño número de familias, las mujeres a lo largo de varias generaciones han tenido o tienen cáncer de mama y/o ovario. Estas mujeres pueden haber heredado un **gen** que les confiere mayor riesgo de tener cáncer, como ocurre en 1 de cada 10 mujeres que presentan cáncer de mama, llamado en este caso **cáncer de mama hereditario**.



En la mayoría de los casos, el cáncer **no es heredado** y aparece de forma "espontánea".

¿Qué son los genes?

Los **genes** son subunidades de ADN que están presentes en todas nuestras células y que tienen toda la información para hacer que éstas funcionen de una forma adecuada. Cada gen tiene las **instrucciones específicas** para que se forme, usualmente, una determinada proteína.



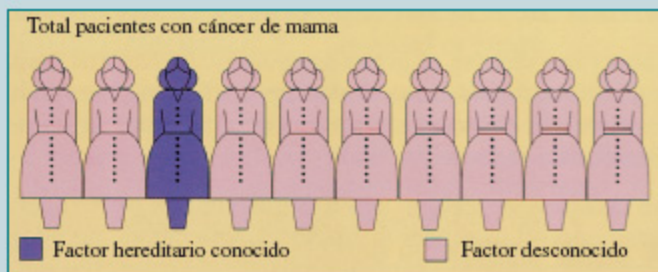
Los genes determinan nuestra apariencia, el color de nuestros ojos, pero también controlan el funcionamiento de cada una de las **células** o grupos de células en nuestro cuerpo (por ejemplo, las células mamarias).

Cada persona hereda **dos copias** de cada uno de sus genes, una proviene de la madre y la otra del padre. Se tienen que alterar las dos copias de un gen para que aparezca el cáncer.

¿Qué es el Cáncer de Mama y Ovario Hereditario?

En España el riesgo de padecer cáncer de mama afecta a una de cada 10 ó 12 mujeres.

En un pequeño número de familias, las mujeres a lo largo de varias generaciones han tenido o tienen cáncer de mama y/o ovario. Estas mujeres pueden haber heredado un **gen** que les confiere mayor riesgo de tener cáncer, como ocurre en 1 de cada 10 mujeres que presentan cáncer de mama, llamado en este caso **cáncer de mama hereditario**.



En la mayoría de los casos, el cáncer **no es heredado** y aparece de forma "espontánea".

¿Qué son los genes?

Los **genes** son subunidades de ADN que están presentes en todas nuestras células y que tienen toda la información para hacer que éstas funcionen de una forma adecuada. Cada gen tiene las **instrucciones específicas** para que se forme, usualmente, una determinada proteína.



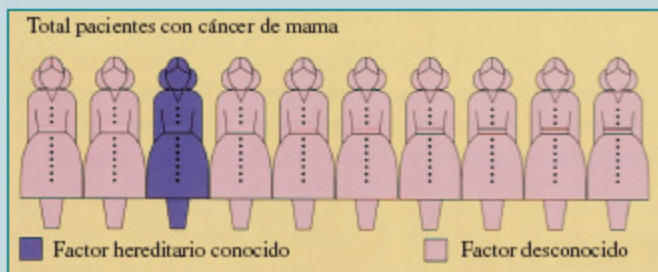
Los genes determinan nuestra apariencia, el color de nuestros ojos, pero también controlan el funcionamiento de cada una de las **células** o grupos de células en nuestro cuerpo (por ejemplo, las células mamarias).

Cada persona hereda **dos copias** de cada uno de sus genes, una proviene de la madre y la otra del padre. Se tienen que alterar las dos copias de un gen para que aparezca el cáncer.

¿Qué es el Cáncer de Mama y Ovario Hereditario?

En España el riesgo de padecer cáncer de mama afecta a una de cada 10 ó 12 mujeres.

En un pequeño número de familias, las mujeres a lo largo de varias generaciones han tenido o tienen cáncer de mama y/o ovario. Estas mujeres pueden haber heredado un **gen** que les confiere mayor riesgo de tener cáncer, como ocurre en 1 de cada 10 mujeres que presentan cáncer de mama, llamado en este caso **cáncer de mama hereditario**.



En la mayoría de los casos, el cáncer **no es heredado** y aparece de forma "espontánea".

¿Qué son los genes?

Los **genes** son subunidades de ADN que están presentes en todas nuestras células y que tienen toda la información para hacer que éstas funcionen de una forma adecuada. Cada gen tiene las **instrucciones específicas** para que se forme, usualmente, una determinada proteína.



Los genes determinan nuestra apariencia, el color de nuestros ojos, pero también controlan el funcionamiento de cada una de las **células** o grupos de células en nuestro cuerpo (por ejemplo, las células mamarias).

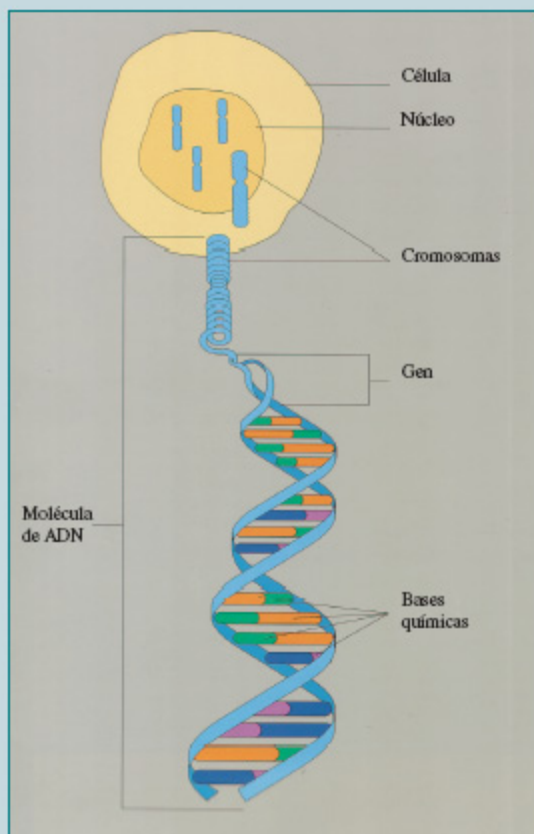
Cada persona hereda **dos copias** de cada uno de sus genes, una proviene de la madre y la otra del padre. Se tienen que alterar las dos copias de un gen para que aparezca el cáncer.

¿Por qué la alteración de algunos genes aumenta el riesgo de cáncer?

Las instrucciones en cada gen son como un código. Algunas veces este código puede ser diferente al de un gen normal: a esto se le llama **mutación**.

Por ejemplo, si el código en un gen normal es 1-2-3-4-5 una pequeña alteración en este código, tipo 1-2-4-3-5 nos daría lugar a un **gen mutado** que daría instrucciones diferentes a la célula y se produciría una alteración de su funcionamiento.

Si este gen mutado es uno de los que controla el crecimiento de algún tipo de células de la mama, podría originar el desarrollo de un **cáncer**. Se tienen que alterar las **dos copias** de un gen para que ocurra el cáncer, y si hemos heredado una copia ya mutada, es **más fácil** que se altere la otra y el cáncer se desa-

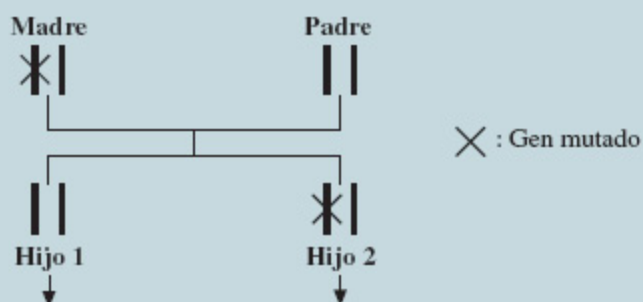


rolle.

¿Cómo se puede heredar un gen mutado?

Si uno de los padres (la madre o el padre) tiene un gen mutado, éste

Por ejemplo:



- Hereda el **gen normal** de la madre y del padre. No ha heredado el gen mutado.
- Su **riesgo** de cáncer de mama no está aumentado. Tiene el mismo riesgo que la **población general**.
- El gen mutado **no** pasará a sus descendientes.

- Hereda el gen normal del padre y el **gen mutado** de la madre.
- Si es una mujer, su **riesgo** de padecer cáncer de mama está **aumentado** sobre el de la población general.
- Este hijo puede pasar el gen mutado a sus descendientes.

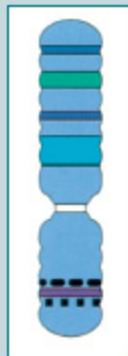
puede pasar a sus hijos. Cada hijo tiene una posibilidad del 50% de heredar el **gen normal** y una posibilidad del 50% de heredar el **gen mutado**.

¿Qué genes aumentan el riesgo de cáncer de mama y ovario hereditario?

Los dos genes que sabemos que son más importantes en cáncer de mama y ovario si están alterados, reciben el nombre de **BRCA1** y **BRCA2**. Hay otros genes que se están estudiando y se descubrirán nuevos genes de predisposición.

Una mujer que hereda una mutación en **BRCA1** ó **BRCA2** **no siempre** desarrolla un cáncer, pero:

Su riesgo de tener **cáncer de mama** a lo largo de su vida es de aproximadamente un 60-80% y el riesgo de **cáncer de ovario** de hasta un 20-40%.



¿Quién tiene mayor riesgo de tener cáncer de mama y ovario hereditario?

En general, se puede decir que son las mujeres en cuyas familias se han detectado **varios casos** de cáncer de mama y/o cáncer de ovario y en algunos de ellos la **edad de aparición** está por debajo de los 50 años.

El médico, teniendo en cuenta la historia familiar y la edad de aparición del cáncer, valorará si se aconseja hacer un estudio de **Diagnóstico Genético**.

¿Cómo puede una mujer saber si tiene cáncer de mama y ovario hereditario ó si tiene una mutación en un gen de predisposición?

Se puede hacer un estudio para ver si una persona ha heredado una **mutación** en BRCA1, BRCA2 ú otros genes.

Primer Grado: padre, madre, hermano/a, hijo/a.



Este estudio, en las mujeres que no tienen ni han tenido el cáncer, sólo es posible si se encuentra que **algún familiar de primer grado** que ha tenido cáncer de mama o cáncer de ovario, tiene una mutación en alguno de estos genes.



¿Qué es un diagnóstico genético?

Si una mujer ha tenido cáncer de mama y/o ovario y por la historia familiar o por la edad muy temprana de aparición se sospecha que puede tener un gen mutado, se puede realizar un **diagnóstico genético estudiando su ADN en una muestra de sangre**, para ver si tiene una mutación en los genes BRCA1, BRCA2 ú otros.

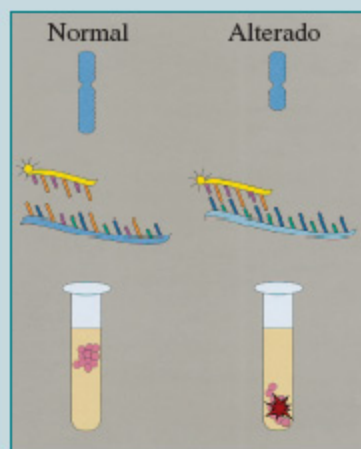
Si se encuentra una mutación en estos genes, se puede estudiar a otros miembros de la **familia** (primer grado) para ver si han heredado o no, la misma mutación.

¿Qué pasos se siguen para hacer un diagnóstico genético?

El médico valorará en cada caso, por la **edad** de la paciente y teniendo en cuenta su **historia familiar**, si cumple los **criterios de riesgo** y se aconseja su envío a la Consulta de Consejo Genético.

En la **Consulta de Consejo Genético**, después de haber sido informada de su riesgo y de las posibilidades de realizar un estudio en los genes BRCA1, BRCA2 y otros, el procedimiento que se sigue es el siguiente:

- Firma del **consentimiento informado**.
- Toma de una **muestra** de sangre de 10ml.
- Envío de la muestra al **laboratorio** para el estudio completo de los genes BRCA1, BRCA2 y otros.





- Cita en la Consulta de Consejo Genético, para la entrega del **resulta-**

¿Qué significa un resultado POSITIVO?

- Significa que **sí** se ha encontrado una **mutación** en los genes BRCA1, BRCA2 ú otros.
- Confirma que el cáncer de mama u ovario es **hereditario** y probablemente debido a una mutación heredada de alguno de los padres.
- Si ya ha tenido cáncer de mama, puede tener mayor **riesgo** de un cáncer contralateral (en la otra mama).
- Si tiene hijos, cada uno de ellos tiene una **probabilidad** del **50%** de haber heredado el gen mutado.
- La prueba de Diagnóstico Genético se puede realizar a otros miembros de la **familia** (primer grado) para confirmar o descartar que han heredado el gen mutado de **predisposición** al cáncer.

¿Qué significa un resultado NEGATIVO?

- Significa que **no** se ha encontrado una **mutación** en los genes BRCA1, BRCA2 ú otros estudiados.
- Esto **no** nos da una respuesta **definitiva** acerca de si su cáncer de mama es o no hereditario.
- La muestra de sangre se estudiará otra vez, cuando se desarrollen **nuevas técnicas** o se descubran **nuevos genes**.
- Por el momento, **no** se puede ofrecer un **Diagnóstico Genético** a otros familiares.
- En **familias de alto riesgo** (con varios afectados y/o a edades tempranas), otros miembros de la familia podrían tener un **mayor riesgo** que el de la población general, de desarrollar un cáncer de mama y/o ovario.



Imagen tridimensional de la proteína BRCA2 (Science sept. 2002)