



LA GENÉTICA Y EL CÁNCER DE SENO

¿Quiénes deberían considerar hacerse pruebas genéticas?

Hable con un doctor o consejero genético para ver si la prueba genética es lo adecuado para usted. Las pruebas genéticas se recomiendan para determinadas personas con alto riesgo, tales como:

- Un familiar con una mutación en los genes *BRCA1/2* (u otra mutación relacionada al cáncer de seno)
- Un historial personal o familiar de cáncer de seno a los 45 años o antes.
- Un historial personal de cáncer de seno a cualquier edad y un familiar cercano con cáncer de seno a los 50 años o antes.
- Un historial personal o familiar de cáncer de ovario, cáncer de páncreas, o cáncer de próstata metastásico a cualquier edad.

Vaya a komen.org/genetictesting para obtener más información sobre consejería genética, pruebas y resultados de pruebas.

¿Qué son los genes?

Todas las células del cuerpo tienen genes. Los genes contienen los planos (el código genético) de su cuerpo. Los genes contienen la información que decide, por ejemplo, el color de sus ojos. También afectan otras funciones, tales como la manera en que las células en su cuerpo crecen, se dividen y mueren.

A algunos de los cambios del código genético que afectan la función del gen se les llama mutaciones. Las mutaciones pueden ser dañinas, útiles o no tener consecuencia. Y pueden ser pasadas de padres a hijos. Cuando esto sucede, se dice que la mutación genética es heredada.



Los genes y el cáncer de seno

Los genes mejor conocidos vinculados al cáncer de seno son *BRCA1* y *BRCA2* (del inglés: BREast CAncer genes 1 y 2). Todos tenemos estos genes.

Aunque algunas personas tienen una mutación heredada de uno o ambos genes. Portar una mutación en los genes *BRCA 1/2* aumenta el riesgo de tener cáncer de seno, de ovario y de otros tipos. Sin embargo, portar una mutación en los genes *BRCA1/2* no significa que usted tendrá cáncer de seno. Algunas personas con una mutación *BRCA1/2* nunca tendrán cáncer de seno. Y las personas sin una mutación también corren riesgo.

Entre el 5 y el 10 por ciento de los cánceres de seno en EE. UU. están relacionados con una mutación genética hereditaria conocida.

¿Y qué hay de los hombres?

Los hombres también pueden portar el gen *BRCA1/2* y otras mutaciones genéticas heredadas, y transmitírselas a sus hijos.

Los hombres con mutación *BRCA2* y, en menor grado, con mutación *BRCA1*, corren más riesgo de que les dé cáncer de pecho. Hasta el 40 por ciento de los cánceres de pecho en hombres pueden estar relacionados con mutaciones *BRCA2*.

Pruebas de varias mutaciones genéticas (pruebas de panel amplio)

Antes se hacían pruebas genéticas de cáncer de seno solo para ver si había mutaciones en el gen *BRCA1/2*. Ahora, es común ver si hay otras mutaciones también. Estas se llaman pruebas de panel amplio o pruebas multigénicas.

Esta hoja informativa es solo una breve perspectiva general. Para obtener más información, visite komen.org o bien, llame a la línea de ayuda de Komen para el cuidado de los senos al 1-877-465-6636 (1-877 GO KOMEN) de lunes a viernes de 9 a.m. a 10 p.m., hora del este o envíe un correo electrónico a helpline@komen.org. Se habla español.

Recursos

Susan G. Komen®
1-877 GO KOMEN
(1-877-465-6636)
komen.org/genetictesting

Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)
1-866-824-7475
facingourrisk.org

National Cancer Institute
1-800-4-CANCER
cancer.gov

National Society of Genetic Counselors, Inc.
1-312-321-6834
nsgc.org

Recursos educativos relacionados:

- [El cáncer de seno y el riesgo](#)
- [Ensayos clínicos](#)
- [Opciones de reducción de riesgo de mujeres con alto riesgo de cáncer de seno](#)
- [Preguntas para hacerle a su doctor - Los genes heredados y el riesgo de cáncer de seno](#)

Es posible que le recomienden pruebas genéticas si le han diagnosticado cáncer de seno metastásico o en etapa temprana. Algunos tratamientos contra el cáncer de seno se administran solo a personas que tienen ciertas mutaciones genéticas heredadas. Si está considerando hacerse uno de estos tratamientos, su proveedor de asistencia médica le recomendará que se haga pruebas genéticas.

Pruebas genéticas directas al consumidor (pruebas genéticas en casa)

Las pruebas genéticas directas al consumidor (Direct-To-Consumer, DTC) permiten que una persona realice la prueba en casa. Es decir, sin la intervención de un doctor o de una compañía de seguros.

Existen inquietudes respecto a las pruebas directas al consumidor:

- Posibles errores en los resultados.
- Pruebas de solo algunas de las numerosas mutaciones relacionadas con el cáncer de seno.

No tome decisiones basándose en los resultados de una prueba genética directa al consumidor. Confirme los resultados mediante pruebas genéticas realizadas en un laboratorio con aprobación y certificación del programa Enmiendas de Mejoramiento de Laboratorio Clínico (CLIA por sus siglas en inglés).

Los costos de las pruebas genéticas

Verifique con su seguro médico para averiguar si cubre los costos. Si usted tiene un plan que ha iniciado después del 1º de agosto del 2012, la Ley de Cuidado de Salud Asequible (la reforma del sistema de salud, ACA por sus siglas en inglés) exige que la prueba tenga cobertura cuando sea recomendada por un doctor. También exige que el seguro pague la consejería genética antes de las pruebas.

Si usted presenta una mutación que aumenta su riesgo de cáncer de seno, la Ley ACA también exige cobertura de consejería relacionada con opciones de reducción

de riesgo. Esto puede ayudarle a decidir si tomar medicamentos para disminuir su riesgo es lo adecuado para usted.

Si usted no puede solventar el costo de la prueba, hay programas que quizá puedan ayudarle.

Protección contra la discriminación

Algunas personas pueden temer que van a ser tratadas injustamente a raíz de los resultados de una prueba genética, pero hay leyes federales y estatales que protegen a esas personas. La Ley Contra la Discriminación por Información Genética (Genetic Information Nondiscrimination Act, GINA) impide que las aseguradoras de salud nieguen el seguro o cobren primas más altas a las personas con mayor riesgo genético de cáncer. Esta ley también protege a las personas contra el trato injusto por parte de los empleadores.

¿Dónde me puedo hacer una prueba genética?

Si desea obtener más información sobre su riesgo de cáncer de seno y las pruebas genéticas, hable con un doctor. Su doctor le puede remitir con un consejero genético. Si su doctor no sabe si hay un consejero genético cercano, comuníquese al instituto *National Cancer Institute* o a la organización *National Society of Genetic Counselors* (vea la lista de recursos). Estas organizaciones le pueden referir a un centro cercano a usted que cuente con personal de consejería. También le pueden ofrecer mayores detalles sobre los genes *BRCA1/2* y sobre el examen genético.

Este contenido provisto por Susan G. Komen® está diseñado solamente con fines educativos y no es exhaustivo. Por favor consulte a su médico personal.