

Cáncer hereditario de mama y de ovario (mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*)

Lo que debe saber sobre el cáncer hereditario de mama y de ovario

Aproximadamente, entre el 5 % y el 10 % de los tipos de cáncer de mama son hereditarios. La mayoría de los tipos de cáncer de mama se producen por mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, pero hay otros genes que pueden causar cáncer de mama hereditario.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2*

Toda mujer con una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* tiene un mayor riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario. Las mujeres con una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* tienen entre un 49 % y un 57 % de riesgo de padecer cáncer de mama. Las mujeres con una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* que hayan recibido un diagnóstico de cáncer de mama tienen entre un 40 % y un 60 % de probabilidad de tener cáncer en la otra mama en un plazo de 20 años. El riesgo de padecer cáncer de ovario con una mutación en el gen *BRCA1* es de aproximadamente el 40 %, y con una mutación en el gen *BRCA2* el riesgo es de aproximadamente el 18 %.

Los hombres con una mutación en el gen *BRCA1* tienen un 1 % de riesgo de padecer cáncer de mama; los hombres con una mutación en el gen *BRCA2* tienen aproximadamente un 6 % de riesgo de padecer cáncer de mama. Los hombres con una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* tienen entre un 20 % y un 30 % de riesgo de padecer cáncer de próstata antes de los 80 años. A menudo, el cáncer de próstata en hombres con una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* aparece antes y puede ser más agresivo que en los hombres sin una mutación en estos genes.

Las mujeres y los hombres con una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de páncreas (entre un 1 % y un 4 % en mutaciones del gen *BRCA1* y un 6 % en mutaciones del gen *BRCA2*). Estas personas también pueden tener un mayor riesgo de padecer melanoma y cáncer de colon, de útero y de tiroides.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en estos genes tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de tener la mutación. Una persona con una mutación puede tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno en toda su vida. La mayoría de las mutaciones en estos genes se heredan de uno de los padres.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Cáncer de mama

- Se debe practicar la concientización y la autoexploración de las mamas a partir de los 18 años.
- Se recomienda hacer exámenes clínicos y una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de mama cada año entre los 25 y 29 años.

- Se recomienda hacer una mamografía y una MRI de mama cada año entre los 30 y 75 años.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer una cirugía para extirpar la mama (mastectomía bilateral preventiva).

Cáncer de ovario

- Se recomienda la extirpación quirúrgica de las trompas de Falopio y los ovarios entre los 35 y 40 años (las mujeres con una mutación en el gen *BRCA2* pueden postergarla hasta los 40 a 45 años).

Cáncer de próstata

- Se puede comenzar con el control (p. ej., un análisis para medir el antígeno prostático específico [PSA, por sus siglas en inglés] o un examen rectal digital) a los 40 años, y se puede considerar la posibilidad de hacer uno todos los años.

Cáncer de páncreas

- Se puede considerar la posibilidad de comenzar con el control a los 50 años haciéndose una MRI de abdomen, una colangiopancreatografía por resonancia magnética (MRCP, por sus siglas en inglés) o una ecografía endoscópica (EUS, por sus siglas en inglés) cada año, o inscribiéndose en una investigación para personas que tengan un familiar (de primer o segundo grado) con cáncer de páncreas del mismo lado de la familia que tiene la mutación.
- Se puede cambiar la edad a la que se comienza el control del páncreas según los antecedentes familiares, aunque es posible que no se recomiende el control si no hay antecedentes familiares de cáncer de páncreas.

Melanoma

- No hay directrices específicas sobre la detección, pero se recomienda el tratamiento general de los riesgos de melanoma (como hacerse pruebas dermatológicas anuales en todo el cuerpo y minimizar la exposición a los rayos ultravioleta).

Última actualización: 1/9/2020