

Estudio Genes BRCA 1 y 2

Susceptibilidad al cáncer de mama hereditario

Cáncer de mama hereditario

Del total de tumores malignos de mama, sólo el 5-10% son hereditarios (una historia familiar de cáncer de mama, no implica necesariamente que sea hereditario).

Los criterios para el diagnóstico clínico de un cáncer de mama-ovario hereditarios según la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) son:

- Un caso de cáncer de mama en una mujer de 40 años o menor.
- Diagnóstico de cáncer de mama y ovario en la misma paciente.
- Dos o más casos de cáncer de mama, uno de los cuales es bilateral o en una mujer menor de 50 años.
- Un caso de cáncer de mama en mujer de menos de 50 años o bilateral, y un caso de cáncer de ovario en familiares de primer o segundo grado.
- Tres casos de cáncer de mama y ovario (al menos 1 caso de ovario) en familiares de primer o segundo grado.
- Dos casos de cáncer de ovario en familiares de primer o segundo grado.
- Un caso de cáncer de mama en varón y al menos 1 familiar de primer o segundo grado con cáncer de mama u ovario.

Es importante saber que la mayoría de mujeres con factores de riesgo no padecen la enfermedad, y que la mayoría de mujeres con cáncer de mama no tienen factores de riesgo (excepto el envejecimiento).

Susceptibilidad cáncer de mama y genes BRCA1 y 2

Aunque no se conocen en la actualidad todos los genes implicados en el cáncer de mama hereditario, sí se ha comprobado que en un 50% de los casos se han descrito mutaciones en los genes BRCA 1 y/o 2.

¿En qué consiste el Test?

El estudio genético se recomienda realizar de la siguiente forma:

En una primera fase procedemos a la secuenciación completa de los genes BRCA1 y 2, con el objetivo de detectar todas las mutaciones, ya estén descritas en la literatura médica o bien hayan aparecido “de novo”.



En caso de no identificar ninguna mutación patógena mediante la secuenciación completa de los genes BRCA 1 y 2, procederemos en una segunda fase a buscar grandes deleciones en ambos genes (tasa inferior al 10%) mediante técnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification).

Ventajas del Test

- Ante la identificación de mutaciones en los genes BRCA 1 y 2 (o posibles deleciones en caso de no detectar mutaciones en ambos genes), podremos implementar medidas de prevención tanto para las pacientes diagnosticadas de cáncer de mama y/u ovario, como para los familiares que son portadores de las mutaciones encontradas.
- Las portadoras de una mutación en línea germinal en los genes BRCA, tienen un riesgo de cáncer de mama a lo largo de la vida del 45-80%.



- Ante diagnóstico precoz se podrán adoptar medidas profilácticas (cirugía) o de prevención

farmacológica.

Requerimientos

El test se realiza con 5-8 ml de sangre EDTA sin necesidad de ayunas.

Será necesario cumplimentar la Hoja de Consentimiento Informado.

Códigos de Prueba:

- BRCA1. Secuenciación. 12710
- BRCA2. Secuenciación. 12711
- BRCA1 y 2. Secuenciación. 12707
- BRCA1. MLPA. 12702
- BRCA2. MLPA. 12703
- BRCA1 y 2. MLPA. 12708



1. Easton DF. How many more breast cancer predisposition genes are there? *Breast Cancer Research* 1999; 1(1):14–17.
2. Campeau PM, Foulkes WD, Tischkowitz MD. Hereditary breast cancer: New genetic developments, new therapeutic avenues. *Human Genetics* 2008; 124(1):31–42.
3. Pal T, Permuth-Wey J, Betts JA, et al. BRCA1 and BRCA2 mutations account for a large proportion of ovarian carcinoma cases. *Cancer* 2005; 104(12):2807–16.
4. Antoniou A, Pharoah PD, Narod S, et al. Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case series unselected for family history: A combined analysis of 22 studies. *American Journal of Human Genetics* 2003; 72(5):1117–1130.
5. Chen S, Parmigiani G. Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance. *Journal of Clinical Oncology* 2007; 25(11):1329–1333.
6. Howlader N, Noone AM, Krapcho M, et al. (eds.). (2013) *SEER Cancer Statistics Review, 1975-2010*. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Retrieved June 24, 2013.
7. Brose MS, Rebbeck TR, Calzone KA, et al. Cancer risk estimates for BRCA1 mutation carriers identified in a risk evaluation program. *Journal of the National Cancer Institute* 2002; 94(18):1365–1372.
8. Finch A, Beiner M, Lubinski J, et al. Salpingo-oophorectomy and the risk of ovarian, fallopian tube, and peritoneal cancers in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. *JAMA* 2006; 296(2):185–192.

BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

