

EL PAPEL DE LA HISTORIA FAMILIAR Y LA UBICACIÓN DE LAS MUTACIONES GENÉTICAS

Nuevas pistas sobre el desarrollo del cáncer por fallos en BRCA1 y BRCA2

Un estudio con casi 10.000 mujeres portadoras de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, llevado a cabo en Reino Unido, ha descubierto que el riesgo de que desarrollen cáncer de mama o de ovario se debe tanto a los antecedentes familiares como a la ubicación precisa del fallo genético. Los investigadores, liderados por la Universidad de Cambridge, creen que los datos obtenidos servirán para mejorar el tratamiento de las pacientes.

SINC

20/6/2017 17:00 CEST



Angelina Jolie se sometió a una doble mastectomía preventiva para evitar el cáncer de mama, ya que tenía fallos en BRCA1 y BRCA2, así como antecedentes familiares. / EFE/EPA/MAK REMISSA

Investigadores de la Universidad de Cambridge (Reino Unido) han liderado un estudio en casi 10.000 mujeres con mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 para estimar el riesgo específico de que desarrollen cáncer de mama u ovario a una edad determinada. Los resultados del trabajo se han publicado en la revista *JAMA*.

Los análisis para detectar fallos en estos genes se dispararon en el mundo

tras el anuncio en 2013 por parte de la actriz estadounidense [Angelina Jolie](#) de haberse sometido a una doble mastectomía preventiva para evitar el cáncer de mama, ya que tenía fallos en BRCA1 y BRCA2, así como antecedentes familiares.

"Hemos sido capaces de ofrecer las estimaciones más precisas de edad específica de riesgo hasta la fecha", explica Antoniou

Un año más tarde también fue operada para la extirpación bilateral de los ovarios y las trompas de Falopio.

El actual trabajo indica que el tratamiento de las mujeres con defectos en estos genes requiere estimaciones precisas de su riesgo de desarrollar cáncer de mama y de los cambios que se producen con la edad.

Estrategias de prevención

Estos cálculos, apuntan los autores, pueden utilizarse para evaluar si estrategias de prevención como la medicación, la cirugía y cambios en el estilo de vida reducen el riesgo y pueden ayudar en la toma de decisiones sobre la edad adecuada para comenzar las pruebas de cribado del cáncer.

En la investigación, [Antonis C. Antoniou](#) –experto en epidemiología genética de la Universidad de Cambridge y autor principal– junto a su equipo analizaron a 6.036 mujeres portadoras de BRCA1 y 3.820 de BRCA2 (5.046 no afectadas y 4.810 con cáncer de mama u ovario o ambos).

"Hemos sido capaces de ofrecer las estimaciones más precisas de edad específica de riesgo hasta la fecha", afirma Antoniou. "Estos datos pueden proporcionar más confianza en el asesoramiento y en la gestión clínica de las mujeres con defectos en estos genes", subraya.

El 72% de las mujeres que portan el gen BRCA1 defectuoso desarrollarán cáncer de mama y el 44%

sufrirán cáncer de ovario a los 80 años

Los investigadores descubrieron que el 72% de las mujeres que portan el gen BRCA1 defectuoso desarrollarán cáncer de mama y el 44% sufrirán cáncer de ovario a los 80 años.

De manera similar, encontraron que el 69% de las mujeres portadoras de un gen BRCA2 defectuoso desarrollarán cáncer de mama y el 17% tendrá cáncer de ovario a los 80 años.

Sin embargo, para ambos cánceres, la historia familiar de una mujer afecta el riesgo, es decir, si un pariente de una mujer ha tenido un diagnóstico de cáncer de mama, entonces el riesgo sería mayor que el de un portador sin antecedentes familiares.

Cambio de letras en el ADN

Los expertos también encontraron que la posición del defecto específico dentro del gen afecta el riesgo de cáncer. Las mutaciones en los genes ocurren cuando las 'letras' del ADN A, C, G y T se escriben mal y se reemplazan con una letra diferente.

Los expertos también encontraron que la posición del defecto específico dentro del gen afecta a la posibilidad de desarrollo del tumor

"Los resultados muestran claramente –y por primera vez en un estudio prospectivo– que los riesgos de cáncer para las mujeres con fallos en BRCA1 y BRCA2 dependen tanto de la mutación precisa como de los precedentes familiares", comenta [Douglas Easton](#), director del Centro de Epidemiología Genética del Cáncer de la universidad británica y otro de los autores.

Por ello, añade, "el asesoramiento individualizado debería incorporar tanto

los perfiles de historia familiar como la ubicación de la mutación”.

"Ahora que entendemos con mayor claridad los riesgos que afrontan las mujeres con estos fallos genéticos, estamos en una mejor posición para aconsejarles sobre los resultados de los programas de detección y prevención", señala [Gareth Evans](#), coautor del estudio y consultor de genética médica de la Universidad de Manchester.

"Esto también tendrá implicaciones prácticas en las decisiones de gestión clínica, por ejemplo, respecto al momento de la cirugía con el fin de reducir el riesgo de cáncer. Estas decisiones tienden a ser tomadas alrededor de la edad fértil, pero algunas mujeres con menores riesgos pueden optar por retrasar la cirugía hasta que completen sus familias", destaca.

Referencia bibliográfica:

Kuchenbaecker, KB et al. "Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers". *JAMA* (20 junio, 2017) DOI: 10.1001/jama.2017.7112

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

CÁNCER | OVARIO | MAMA | BRCA1 | BRCA2 | MUTACIÓN | GENES

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

