

## Estudian la implicación de dos genes en cánceres de mama y ovario hereditarios

Entre el 5 % y el 10 % de casos de cáncer de mama son hereditarios. Se generan porque el paciente hereda del padre o de la madre una mutación en un gen que es susceptible de provocar la enfermedad. El BRCA1 y el BRCA2 ya han sido identificados como dos de los genes a vigilar. Se calcula que el 30 % de casos de cáncer de mama hereditarios se deben a mutaciones en unos de estos dos genes, aunque pocas de las variaciones se han identificado claramente como patológicas.



Elena Beristain Mendizabal, autora de la tesis. Foto: UPV/EHU.

Las mutaciones halladas en los genes BRCA1 y BRCA2 son numerosas e incluso varían dependiendo de la población. Precisamente, la bióloga Elena Beristain ha investigado la población del País Vasco. Concretamente, ha tomado para su estudio a 521 individuos provenientes principalmente del Hospital de Txagorritxu y del de Cruces: se trata de 274 pacientes con cáncer de mama u ovario (ya que este último tipo de cáncer también se

asocia a mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2), 115 familiares de éstos y otras 132 mujeres que han hecho las veces de población control.

Beristain ha caracterizado molecularmente los genes BCRA1 y BCRA2 de estos individuos, además del exon 10 del gen CHEK2, también asociado a la enfermedad. Su tesis se titula *Estudio genético en mujeres con cáncer de mama/ovario hereditario residentes en la CAPV*.

Según muestran los resultados, se han encontrado diferentes tipos de variaciones en los genes sometidos a estudio, incluidas las patológicas, las neutras y las de significado incierto. En cuanto a las mutaciones claramente patológicas, la frecuencia es del 10 %. Sin embargo, Beristain recalca que entre los casos esporádicos de menores de 40 años, se trata de una condición especialmente rara: solo en un caso se encontró mutación patológica.

Por esta razón, sugiere descartar a los menores de 35 años para este tipo de investigaciones, en cuyo caso el resultado arrojado por su propio estudio se elevaría del 10 % al 12 %. De cualquier manera, los porcentajes de mutaciones patológicas encontradas en este estudio genético de la CAPV resultan menores que los descritos en otras poblaciones europeas.

El estudio arroja más datos relacionados con la edad. Por ejemplo, los porcentajes muestran que para los familiares portadores de mutación en los dos genes principalmente estudiados, el riesgo acumulado de padecer cáncer de mama a los 70 años es del 69 % para el BRCA1 y del 67 % para el BRCA2. Esto significa que la penetrancia no es completa, y que existe la posibilidad de que dicho gen no se exprese finalmente. En cuanto a datos relacionados con el sexo, cabe destacar que el cáncer de mama masculino está principalmente asociado a mutaciones en el gen BRCA2.

### **Mutaciones diferentes**

La variabilidad que se da de población a población en las mutaciones en general también queda patente en esta tesis. Beristain explica que se han encontrado un gran número de alteraciones no descritas anteriormente, por lo que concluye que muchas de las mutaciones halladas en la CAPV son diferentes a las descritas en otras poblaciones.

Sin embargo, explica que entre estas no se encuentra ninguna mutación de efecto fundador. Es decir, no se ha dado el caso en el que algunos, muchos o todos los pacientes vascos provengan de una reducida población de individuos que haya transmitido esta característica genética común a todos sus descendientes. Sea como fuere, los nuevos tipos de mutaciones encontrados suponen una contribución a la variabilidad ya existente en la materia.

Copyright: **Creative Commons**

## TAGS

BERISTAIN | HEREDITARIO | TXAGORRITXU | UPV | CANCER | MAMA |  
OVARIO | GEN | BRCA |

**Creative Commons 4.0**

You can copy, distribute and transform the contents of SINC. [Read the conditions of our license](#)