

Antecedentes genéticos y su incidencia en el cáncer de mama

Elsa Cabrera
Académica Facultad de Medicina,
U.Central

Cada 19 de octubre se conmemora el Día Mundial del cáncer de mama, una enfermedad que representa una problemática de gran impacto en todo el mundo y de acuerdo a lo publicado por la OMS, el cáncer de mama es el cáncer más común. En 2020 se registraron más de 2,3 millones de casos lo que representa alrededor de 685.000 mujeres fallecidas por esta causa. La mayor prevalencia se da en mujeres de 40 años y más, en tanto, entre el 0,5% y el 1% de los hombres desarrolla este tipo de cáncer. Los países con mayores casos de cáncer de mama y mayor número de defunciones son aquellos de bajos y medianos ingresos (OMS, marzo 2021).

En Chile, es la neoplasia más frecuente que afecta a la población femenina chilena y constituye, además, la primera causa de muerte en mujeres por causa oncológica. De acuerdo con la información publicada por el DEIS, en el año 2020 el número de personas fallecidas por cáncer de mama fue de 1.657 personas, con una tasa de mortalidad correspondiente a 8,52 defunciones por cada 100.000 habitantes.

Si bien se conocen varios factores de riesgo para el Cáncer de Mama, en la mayor parte de los casos no es posible identificar el factor causal. Existen factores

reproductivos asociados a mayor riesgo, tales como una exposición prolongada a estrógenos endógenos (menarquia precoz y menopausia tardía), primer parto a mayor edad. Adicionalmente, se describen otros factores de riesgos modificables tales como el consumo de alcohol, sobrepeso e inactividad física, los cuales en su conjunto son responsables de un 21% de todas las muertes por cáncer de mama.

Sin embargo, hay un factor más desconocido que ha cobrado mayor relevancia en el último tiempo, debido a los grandes avances en Medicina de Precisión, son los llamados Riesgos Genéticos hereditarios, donde los antecedentes familiares de cáncer de mama duplican o triplican el riesgo, más aún con mutaciones de los genes BRCA1, BRCA2 y p53 asociadas a un riesgo más elevado.

Antecedentes de una historia familiar con familiares de 1° o 2° grado con cáncer de mama, cáncer de mama bilateral; cáncer mamario antes de los 50 años, cáncer de mama subtipo triple negativo; familiares con cáncer de mama en dos generaciones; cáncer de mama y ovario; familiar varón con cáncer de mama, por mencionar algunos.

Todos estos hallazgos orientan a un posible mayor riesgo de ser portador de un gen de riesgo de cáncer hereditario, ante esto, resulta importante asesorarse con oncólogos experto en genética hereditaria o de medicina precisión, que permitirán orientar adecuadamente el estudio genético y lograr así la mejor prevención y detección del cáncer.