

# Cáncer de mama hereditario: Muestra de sangre puede detectar presencia de variantes genéticas que predispongan su desarrollo

El 19 de octubre se conmemora el Día Internacional de lucha contra el cáncer de mama, cuya fecha busca sensibilizar y generar conciencia entre la población femenina para que pueda acceder a diagnósticos oportunos, que logren prevenir esta enfermedad. De acuerdo con las estadísticas que existen en Chile, anualmente se registran 40 nuevos casos por cada 100 mil mujeres y se estima que hasta el 10% del cáncer de mama se debe a causas hereditarias.

Según explicó la doctora Camila Melo, médico genetista de la Clínica MEDS, “es un tipo de cáncer que se presenta en varios integrantes de la misma familia. Lo que se hereda es la predisposición a desarrollar el cáncer y no el cáncer en sí mismo. Esto está determinado por la presencia de ciertas variantes en algunos genes ya conocidos que, al estar presentes, confieren un riesgo aumentado de desarrollarlo, que puede llegar, en algunos casos, hasta un 85% a lo largo de la vida, como es el caso de las portadoras de variantes patogénicas de los genes BRCA1 y BRCA2.”

La especialista agregó que “las personas que presentan estas variantes no solo están en ma-

yor riesgo de desarrollar cáncer de mama, sino que además están en riesgo de desarrollar otros tipos de cánceres como el de ovario, próstata, páncreas y melanoma. Estas variantes se van heredando de generación en generación independientemente del sexo del individuo y la posibilidad de heredar una de estas variantes a los hijos es del 50%”.

En este sentido, la facultativa de Clínica MEDS afirmó que “el riesgo de desarrollar cáncer de mama en un hombre es de 1 a 2% para los portadores de variantes patogénicas en BRCA 1 y de 7 a 8% para los portadores en BRCA2. Basta una simple muestra de sangre para saber si una persona es portador o portadora de una variante genética que te predisponga a desarrollar cáncer de mama o de otro órgano”.

En relación a las conductas que se deben tomar en el caso de ser portador de algunas de estas variantes, la doctora Melo aseguró que “hay que buscar asesoría genética para definir riesgos y establecer un seguimiento dirigido según la variante encontrada. Se debe realizar un estudio a la familia, en especial a los de primer grado (hijos, hermanos, padres) que pueden estar en riesgo de tener la misma variante.

Hay que derivar a los especialistas pertinentes según el tipo de variantes, solicitar estudios de imágenes y laboratorio, de acuerdo al riesgo de desarrollar cánceres asociados y evaluar cirugías de reducción de riesgo”.

Respecto a quienes se pueden someter a un test genético, la médico genetista señaló que “se recomienda el testeo genético en ciertos grupos de pacientes y en personas sanas con antecedentes familiares. Por ejemplo, en el caso que un pariente de primer grado con diagnóstico de cáncer de mama antes de los 40 años; dos o más parientes de primer o segundo grado del mismo linaje con al menos uno con diagnóstico antes de los 50 años o con diagnóstico de cáncer bilateral”.

“También, si hay un pariente cercano hombre y al menos un pariente cercano mujer con cáncer de mama y/o de ovario, más aún si de primer grado; dos o más parientes de primer o segundo grado con cáncer de ovario del mismo linaje, con diagnóstico a cualquier edad. Y si es perteneciente a un grupo étnico de alto riesgo y cuenta antecedentes de cáncer de mama en parientes cercanos como padres, hermanos, hijos, abuelos, tíos/tías y sobrinos/sobrinas”.

## NOTARIAS