

La genética del cáncer (Cancer Genetics)

Actualizado en noviembre de 2019

En la mayoría de los casos, el cáncer es aleatorio, esporádico y no se da por razones hereditarias. Sin embargo, el cáncer puede ser hereditario en algunas familias. Hay muchos factores que pueden incrementar las probabilidades de que el cáncer sea hereditario en una familia. Algunos de estos factores son: la aparición temprana del cáncer, más de un cáncer primario (nuevo) en un individuo, el mismo cáncer en dos o más familiares cercanos, presentación inusual del cáncer (por ejemplo, cáncer de mama en un hombre), cáncer de mama triple negativo y otros tipos de cáncer relacionados (tales como el cáncer de mama, de ovarios, de páncreas o cáncer de colon, de útero o de ovarios) que se encuentren en la misma familia. Además, ciertos tipos de tumores o pólipos pueden tener un componente hereditario. Las personas de ascendencia judía Ashkenazi tienen un riesgo mayor de padecer cáncer hereditario de ovario o de mama.

Las instrucciones genéticas para nuestros cuerpos se almacenan dentro de nuestras células en genes. Los genes están hechos de nuestro código genético llamado ADN. Se han encontrado cambios dañinos (conocidos como mutaciones) en el ADN los cuales pueden predisponer a individuos a sufrir de cáncer hereditario.

A menudo se realizan pruebas genéticas en la sangre o la saliva para un solo gen o para un grupo más grande de genes (panel de pruebas genéticas) que están asociados con un síndrome de cáncer hereditario. Usualmente hay tres tipos de resultados de pruebas genéticas:

Positivo: un resultado positivo significa que se encontró una mutación en un gen de cáncer hereditario que aumenta el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer o tumores. Por lo general, las pruebas de cáncer específicas u opciones de reducción de riesgos están disponibles para aquellas personas que den positivo. Los parientes también corren el riesgo de portar la misma mutación y deberían considerar asesoría y evaluación genética.

Negativo: un resultado negativo significa que no se identificó ninguna mutación relacionada con un síndrome de cáncer hereditario.

Las pruebas de cáncer y las recomendaciones de reducción de riesgos se basan en los antecedentes de cáncer personales y familiares de cada individuo. Dependiendo de los antecedentes de cáncer en la familia, otros individuos se pueden beneficiar de la asesoría genética.

No concluyente (variante de significado incierto o VUS): un resultado VUS significa que se identificó un cambio en un gen, pero se desconoce si este cambio es una mutación verdadera (asociada con un riesgo mayor de ciertos tipos de cáncer), o una variación benigna (no asociada con un riesgo mayor de cáncer). El laboratorio contactará al proveedor del pedido si reclasifican la variante. La mayoría de las variantes se reclasifican como benignas (o normales). Las pruebas de cáncer y las recomendaciones de reducción de riesgos se basan generalmente en los antecedentes de cáncer personales y familiares de cada individuo. Por lo general no recomendamos pruebas genéticas para VUS a parientes que no se vean afectados. Sin embargo, con base en los antecedentes familiares de cáncer, se puede recomendar la asesoría genética para otros parientes.

Algunos genes en los paneles no han sido estudiados por tanto tiempo o con tanta meticulosidad como otros. La información acerca de los riesgos de cáncer y las recomendaciones de pruebas asociadas con tener una mutación en uno de estos genes de riesgo incierto o moderado de cáncer probablemente cambiará con el paso del tiempo.