ASESORAMIENTO GENÉTICO ONCOLÓGICO (AGO):

Las mutaciones genéticas que aumentan el riesgo de diferentes cánceres en la familia

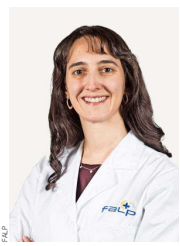
El gen BRCA2 del cáncer de mama de una hija podría estar directamente relacionado con el cáncer de próstata de su padre. Conocer la predisposición genética antes de la aparición de una patología oncológica es clave para el diagnóstico, tratamiento y pronóstico del paciente y su grupo familiar.

Si bien la mayoría de los cánceres se producen por factores ambientales —exposición a sustancias tóxicas, radiación ultravioleta, virus como el VPH o hábitos como el consumo de alcohol y tabaco—, hay un porcentaje más pequeño, entre el 5% y el 10% de los casos, que se asocia directamente a mutaciones genéticas dentro del grupo familiar. "Es importante hablar de cómo la genética puede estar en el cáncer y muchas veces no la vemos. Es cierto que la gran mayoría de las patologías oncológicas se producen por alteraciones esporádicas, pero cuando se deben a la genética tienen un impacto no solamente en el paciente, sino también en las generaciones que lo siguen", asegura la Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico del Instituto Oncológico FALP.

En la actualidad, existen mutaciones en genes conocidos (como el BRCA) que aumentan el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer, por lo que es fundamental identificarlas de manera precoz para prevenir o tratar la enfermedad. Para esto, es necesario realizar un Asesoramiento Genético Oncológico (AGO), en el que un equipo multidisciplinario recolecta los antecedentes clínicos relacionados con cáncer del paciente y de todos sus familiares —de primer y segundo grado— y, posteriormente, indica un test genético que puede confirmar o descartar una mutación. Estos datos serán esenciales para tomar decisiones informadas al respecto y clave para el diagnóstico, tratamiento y pronóstico de la enfermedad.

FALP

Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico del Instituto Oncológico FALP.



FALP

Dra. Fernanda Martin, especialista en Genética Clínica del Instituto Oncológico FALP.

¿POR QUÉ SE RECABAN ANTECEDENTES DE TODA LA FAMILIA?

La Dra. Fernanda Martin, especialista en Genética Clínica del Instituto Oncológico FALP, lo explica: "La genética puede explicar ciertos cánceres que ocurren en edades tempranas o se repiten en algunas familias, pero la combinación de distintos tipos de cáncer en una familia también puede ser una señal de alerta de cáncer hereditario. Es el caso del gen BRCA2, una mutación que históricamente se ha relacionado con el cáncer de mama, pero que también puede producir cáncer de próstata agresivo dentro del grupo familiar. Lo mismo ocurre con el síndrome de Lynch, que antes se conocía como cáncer de colon hereditario no polipósico que, especialmente en mujeres jóvenes, se puede manifestar como cáncer de endometrio o de ovario. Estas mutaciones se pueden heredar de los padres independientemente del género y contrario a lo que se piensa".

Existe una percepción errónea de que, por ejemplo, la predisposición al cáncer de mama solo se traspasa por el lado materno o que las mutaciones se saltan generaciones. La genética nos demuestra que esto no es así y que, habitualmente, cuando una persona tiene una mutación existe un 50% de probabilidad de heredarla a sus hijos independiente del sexo. "Si el papá tiene una mutación que aumenta el riesgo de cáncer de mama, es posible que él nunca lo desarrolle —porque solo el 1% de los hombres con esa mutación lo hacen—, pero es altamente probable que sus hijas sí nazcan con la mutación y que tengan una alta probabilidad de cáncer de mama en la vida dada por esa misma mutación", agrega la Dra. Martin. En las familias, lo que ocurre a veces es que el riesgo de una mutación no se ha manifestado en generaciones anteriores por distintos motivos, que pueden ser el azar, la edad a la que fallecieron las personas de otras causas, si la mutación afecta más a hombres o mujeres, o que hoy en día también vemos familias pequeñas que no siempre reflejan lo que estadísticamente se ve a nivel más macro.

También existen otras señales de la posibilidad de desarrollar un cáncer genético, como cuando el cáncer renal es de los dos riñones o los sarcomas en pacientes jóvenes, el cáncer medular de tiroides, entre muchas otras neoplasias, en las que el tipo de cáncer en sí es una indicación de estudio.

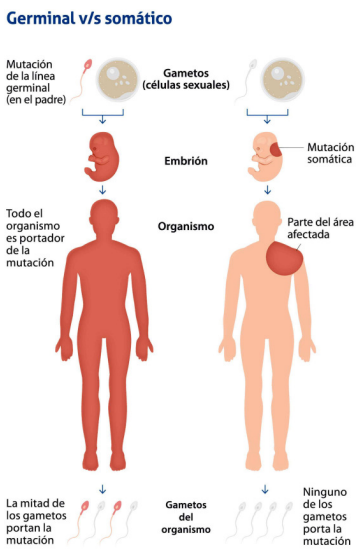
EL CÁNCER SE PUEDE DESARROLLAR EN CUALQUIER MOMENTO

Que un paciente y su familia posean una mutación genética, no siempre significa que van a desarrollar un cáncer, pero sí aumenta el riesgo. Estas variantes genéticas de nacimiento no actúan como un factor único para el desarrollo de un cáncer, sino que predisponen a que se desencadene. Y eso puede ocurrir en cualquier momento y, generalmente, la probabilidad aumenta con la edad. "Todos los tipos de neoplasia tienen un porcentaje de casos que se deben a predisposición genética, aunque en algunas es más común que en otras. Hasta el 20% de las mujeres con cáncer de ovario cuentan con una mutación genética, mientras que para el cáncer gástrico o el cáncer renal este porcentaje ronda el 5%", indica la especialista en genética.

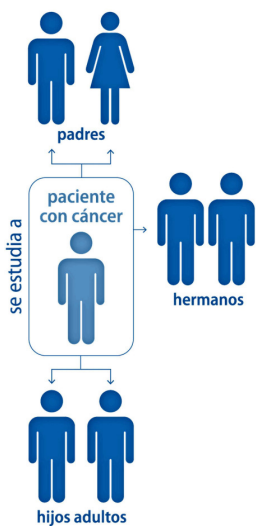
Si bien con el árbol genealógico se puede sospechar que existe una mutación, no es posible confirmarlo hasta realizar el examen genético. Los estudios genéticos permiten que —a través de una muestra de sangre o de saliva— se evalúe la presencia de mutaciones en muchos genes del ADN a través de una tecnología llamada secuenciación de nueva generación. "Es un examen muy preciso y no tiene grandes limitaciones. Los resultados pueden ser: positivo, incierto o negativo, en base a la interpretación clínica de los hallazgos genéticos", puntualiza la Dra. Selman. Cuando se encuentra una variante genética que se sabe que aumenta el riesgo de cáncer, se considera el examen positivo. Pero hay ocasiones en que se encuentran variantes genéticas en el ADN en las que todavía el conocimiento científico no ha sacado una conclusión de cuál es su significado, y esos resultados se consideran inciertos. Esta no es una limitación de la tecnología en sí, sino un reflejo de que el conocimiento en genética es evolutivo y que la mayoría de las cosas que hoy son inciertas, con el tiempo, se terminará concluyendo que son variantes benignas del ADN.

En caso de tener un resultado positivo, la persona puede tomar una serie de medidas para reducir su riesgo, como por ejemplo: cambio de hábitos alimenticios y uso de aspirina diaria en personas con síndrome de Lynch (para prevenir el cáncer de colon), cirugía de reducción de riesgo para cáncer de mama, ovario o útero, y pautas de vigilancia para el resto de los cánceres que indican desde qué edad, con qué exámenes y cada cuánto tiempo deben chequearse. "Hay que tener un trato especial con estos pacientes porque tenemos información para llegar a tiempo. El foco principal es la prevención de futuros cánceres en la persona y en su familia", complementa la Dra. Martin.

Actualmente en FALP solo alrededor un 20% de la población objetivo del AGO participa en este tipo de estudio, una cifra muy baja considerando que 1 de cada 10 cánceres es de origen genético. La genetista de FALP cree que esto se debe a que falta el hábito de incluir este asesoramiento como parte del manejo integral del cáncer. "Por olvidarnos del asesoramiento genético oncológico en un paciente, estamos perdiendo la ventana de oportunidad de haber hecho el diagnóstico precoz en un familiar o de haberlo evitado, incluso. Dentro de toda la incertidumbre que existe respecto a las causas del cáncer, las personas en las que encontramos estas variantes o mutaciones son de las pocas que van a tener una explicación concreta y una guía clara de qué es lo que hay que hacer para evitarlo", agrega.



Representaciones de una mutación genética germinal que se hereda de uno de los dos padres y de una mutación somática que se produce luego de la concepción y no es hereditaria.



1 de cada 500 personas tiene predisposición genética al cáncer

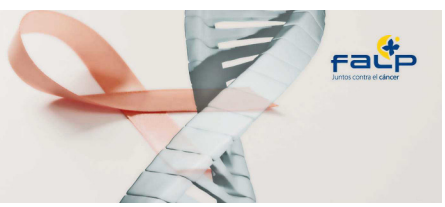
1 de cada 10 cánceres es de origen genético

CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS GENÉTICOS

La Ley N°19.628 protege los antecedentes personales de los ciudadanos en Chile, dentro de los que se incluyen los datos genéticos. Mientras que la Ley N°20.120 lo hace específicamente con toda la información biomédica, advirtiendo que esta es de carácter reservada y que debe ser encriptada para su almacenamiento y transmisión. Además, la legislación es clara respecto a que estos datos no pueden ser utilizados para ningún tipo de discriminación, por lo que no se deben informar a aseguradoras e instituciones previsionales como enfermedades preexistentes. "La Ley N°20.120 indica que está prohibida toda forma de discriminación arbitraria basada en el patrimonio genético de las personas. Los datos genéticos son confidenciales y no pueden ser considerados como una preexistencia, porque, en el fondo, la mutación no es una patología, es una condición que aumenta una probabilidad", concluye la subdirectora de Unidades de Diagnóstico FALP.

Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico

Solicita tu evaluación escaneando el código QR.



FALP Juntos contra el cáncer