

Mutaciones de los genes BRCA



Saber que usted o un ser querido tienen una mutación en los genes BRCA1 o BRCA2 puede ser preocupante e incluso impactante. Es posible que se sienta abrumado por la cantidad de información que ahora necesita tener en cuenta y por cómo puede afectar a su vida. Pero conocer esta mutación puede permitirle tomar mejores decisiones médicas. Este recurso explicará qué son las mutaciones de los genes BRCA y cómo podrían afectarles a usted y a su familia.

LOS GENES Y LAS MUTACIONES

Los genes transportan la información con los rasgos que pueden transmitirse de padres a hijos. Químicamente, los genes están hechos de ADN. Afectan el funcionamiento de nuestras células y de nuestro cuerpo.

A veces experimentamos cambios en nuestros genes. Estos cambios se denominan mutaciones. Algunas mutaciones se desarrollan con el tiempo y se adquieren a lo largo de la vida. Otras mutaciones pueden heredarse de los padres y transmitirse a los hijos. Las mutaciones genéticas pueden hacer que las personas sean más propensas a desarrollar ciertas enfermedades, como el cáncer.

¿QUÉ SIGNIFICA TENER UNA MUTACIÓN EN LOS GENES BRCA?

La mutación genética más conocida que puede conducir al cáncer se produce en los genes BRCA. Todos nacemos con genes BRCA (BRCA1/ BRCA2). Los genes BRCA fabrican proteínas que ayudan a reparar el ADN dañado.

Si da positivo en un análisis genético de BRCA (tiene BRCA+), significa que hay una mutación en su gen. Una mutación en uno de los genes BRCA puede hacer que las proteínas que fabrican dejen de funcionar. Sin estas proteínas, el ADN de una célula puede acumular errores perjudiciales. Esto puede hacer que la célula crezca y se divida sin control, lo que produce cáncer.

Las mutaciones de los genes BRCA pueden aumentar su riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer, como el de mama o el de ovario. En los Estados Unidos, las personas a las que se asigna el sexo femenino al nacer suelen tener un 13% de posibilidades de desarrollar cáncer de mama en algún momento de su vida.

Con una mutación del gen BRCA1, las probabilidades de desarrollar este cáncer aumentan hasta aproximadamente el **55 % al 72 %**

En las personas con una mutación de BRCA2, el riesgo de cáncer de ovario aumenta a cerca del **10 % al 27 %**

Con una mutación del gen BRCA2, las probabilidades aumentan aproximadamente entre el

45 % y el 69 %

El riesgo de cáncer de ovario en los Estados Unidos es de cerca del **2 %**

Con una mutación en el gen BRCA1, el riesgo de cáncer de ovario de una persona aumenta a alrededor del

39 % al 46 %



Las investigaciones demuestran que las mutaciones en el gen BRCA2 también pueden aumentar el riesgo de que una persona desarrolle otros tipos de cáncer. Estos pueden incluir melanoma, cáncer de próstata, colon y ciertos tipos de cáncer de páncreas.

No todas las personas que tienen una mutación de los genes BRCA1 o BRCA2 desarrollarán cáncer. Saber que tiene la mutación tampoco le dice todo sobre su riesgo. No puede informarle sobre su porcentaje de riesgo exacto, a qué edad puede tener cáncer o incluso qué cáncer puede desarrollar. Dado que la mutación puede hacer que su riesgo aumente drásticamente, es importante que controle su salud con su médico durante las citas de rutina.





FORMAS DE REDUCIR EL RIESGO DE CÁNCER

Si usted o un ser querido tienen una mutación en un gen BRCA, hay varias opciones para ayudar a controlar el riesgo de cáncer. Estas incluyen:



Hacerse pruebas de detección de rutina, como una mamografía anual



Preguntarle a su médico a cerca de los medicamentos preventivos que puede tomar



Hablar con su médico sobre las opciones de cirugía mamaria preventiva



Preguntarle a su médico sobre pruebas de detección adicionales, como resonancias magnéticas de mama o endoscopias regulares de la parte superior del abdomen

CONOZCA SUS ANTECEDENTES Y HÁGASE LAS PRUEBAS: PRUEBAS GENÉTICAS Y ANÁLISIS DE BIOMARCADORES

Si a usted o a un ser querido se le ha diagnosticado cáncer, hable con su familia. Compartir el diagnóstico de cáncer con su familia puede ayudar a que todos se preparen. Todos pueden tomar medidas para mejorar su salud. Pregúntele a su médico sobre las pruebas si aún no lo ha hecho. El hecho de contar con esta información no solo afecta a su propio riesgo de cáncer, sino también al de sus familiares. **Hay dos tipos de pruebas que pueden proporcionar más información:**

Las pruebas genéticas buscan mutaciones o modificaciones en los genes. Las pruebas para ver si heredó una mutación que aumenta el riesgo de tener cáncer cuando no tiene diagnóstico de cáncer se pueden llamar “pruebas genéticas para detectar el riesgo de cáncer hereditario”. Si le han diagnosticado cáncer, los médicos pueden recomendarle que consulte a un asesor genético para analizar sus genes en busca de una mutación hereditaria. El asesor genético le hará preguntas detalladas sobre quién ha tenido cáncer en su familia y a qué edad.

Normalmente, la prueba consiste en una muestra de sangre o saliva. Por lo general, se tarda un par de semanas en obtener los resultados.

El cáncer de mama o de ovario puede transmitirse de forma hereditaria a través de los genes BRCA. Si le diagnostican algún tipo de cáncer, asegúrese de solicitar pruebas genéticas. Esto es especialmente importante si tiene antecedentes familiares de cáncer de mama u ovario. Si da positivo para BRCA o incluso otro gen del cáncer, hable con el asesor genético sobre cuáles son los pasos a seguir, tanto para usted como para sus familiares.

El análisis de biomarcadores busca detectar biomarcadores en la muestra de cáncer. Un biomarcador es un signo de enfermedad o función anormal que puede medirse en sangre, tejido o fluidos corporales. En el cáncer, los biomarcadores suelen utilizarse para ayudarle a elegir el mejor tratamiento para usted. Los biomarcadores pueden ser proteínas, genes o mutaciones genéticas. Los biomarcadores pueden informar a su médico sobre el subtipo de cáncer y sobre la posibilidad de que el cáncer reaparezca (recurrencia del cáncer).

Aunque sus análisis genéticos demuestren que no heredó una mutación de los genes BRCA1 o BRCA2, sus células cancerosas pueden contener o desarrollar una mutación con el tiempo. Esto se denomina mutación somática. Su médico querrá analizar el cáncer para detectar estas mutaciones mediante un análisis de biomarcadores completo. Saber si heredó una mutación de BRCA o si su tumor canceroso generó dicha mutación ayuda a su médico a decidir cuáles son los mejores tratamientos para usted.



CÓMO SOBRELLEVAR UNA MUTACIÓN DE LOS GENES BRCA

Vivir con riesgo de cáncer hereditario puede crear desafíos que nunca antes había enfrentado. Es posible que ahora tenga que descubrir el mejor camino a seguir para mantenerse al tanto de su riesgo de cáncer en el futuro. Intente no sentir presión para tomar decisiones rápidamente. Hable con su equipo de cuidado médico sobre el tiempo razonable que puede tomarse para procesar completamente la información antes de tomar una decisión.

Plantee cualquier pregunta o inquietud a su equipo de cuidado médico. Durante la cita inicial, es probable que reciba un curso intensivo sobre genética del cáncer y, al mismo tiempo, se enfrente a una gran cantidad de incertidumbre. El conocimiento es poder y usted tiene opciones para mantenerse al tanto de su futuro riesgo de cáncer. Hable con su médico sobre las diferentes maneras de reducir el riesgo de cáncer.

PREGUNTAS PARA SU EQUIPO DE CUIDADO MÉDICO

¿Ha realizado análisis de biomarcadores o pruebas genéticas?

¿Cómo afectarán los resultados de estas pruebas a mis opciones de tratamiento y a mi panorama a largo plazo (pronóstico)?

¿Debo seguir tomando mis terapias de reemplazo hormonal o mis métodos anticonceptivos?

¿Cuándo y cómo debo informar a mi familia sobre mis resultados?

¿Debe mi familia hacerse pruebas genéticas?

¿Todavía puedo tener hijos?

¿Qué opciones tengo para la preservación de la fertilidad? ¿En qué momento del tratamiento puedo hacerlo?

¿Qué puedo hacer para reducir mi riesgo o para detectar el cáncer en una etapa más temprana?

¿Cuándo es el momento adecuado para considerar medicamentos o cirugía?

¿Debo ver a un especialista?

¿Con qué frecuencia tendré que ver a mi médico habitual, ginecólogo u oncólogo?

¿Cumplo los requisitos para participar en algún ensayo clínico?

¿Qué recursos tienes para apoyo práctico, financiero y emocional?



Para citas futuras, anote sus preguntas con antelación y, si es posible, lleve a alguien con usted para que tome notas. Tenga en cuenta que las recomendaciones y lo que se siente cómodo ahora también pueden cambiar con el tiempo.

Cuide su salud general. Trate de comer bien y dormir lo suficiente. Intente mantenerse físicamente activo, incluso si eso significa dar una caminata de 15 minutos. Limite el consumo de sustancias, como tabaco y alcohol. Trate de no juzgarse a sí mismo con dureza si estos cambios no suceden de inmediato. Hacer cosas que le hagan feliz también puede ayudar a reducir el estrés y a seguir adelante sin importar dónde se encuentre en su experiencia.

Mantenga la conexión con otras personas y busque apoyo a su alrededor. Es importante que comparta sus sentimientos con las personas con las que se sienta cómodo y que sean importantes para usted. Permita a su pareja o cónyuge que exprese sus sentimientos. Hágalos saber qué pueden hacer para ayudarlo. Pida ayuda si se siente abrumado. Hablar con un consejero o terapeuta puede hacer que sea más fácil lidiar con la angustia, la ansiedad y la depresión. Comparta sus inquietudes con un profesional de cuidado médico en quien confíe.

Su equipo de tratamiento podrá conectarle con un grupo de apoyo con otras personas que tengan experiencias similares.



RECURSOS DE PRUEBAS GENÉTICAS

Cancer Support Community

888-793-9355 | www.CancerSupportCommunity.org/Es/Medicina-De-Precision

National Cancer Institute

www.Cancer.gov

The National Society of Genetic Counselors

www.NSGC.org

RECURSOS PARA EL CÁNCER DE MAMA O EL DE OVARIO

Cancer Support Community

888-793-9355

www.CancerSupportCommunity.org/Breast-Cancer

www.CancerSupportCommunity.org/Es/Cancer-De-Ovario

Living Beyond Breast Cancer

855- 807- 6386 | www.LBBC.org

Ovarian Cancer Research Alliance

866-399-6262 | www.OCRAHope.org

SHARE Cancer Support

844-275-7427 | www.ShareCancerSupport.org

National Cancer Institute (NCI)

800-422-6237 | www.Cancer.gov

NCI Clinical Trials Registry

888-422-6237 | www.Cancer.gov/ClinicalTrials

RECURSOS DE CANCER SUPPORT COMMUNITY

Cancer Support Helpline® — ¿Tiene preguntas, inquietudes o busca recursos? Llame a la línea de ayuda gratuita de apoyo para el cáncer de CSC (888-793-9355), disponible en 200 idiomas de lunes a jueves de 11 am a 8 pm ET y viernes 11 am a 6 pm ET.

Open to Options® — ¿Necesita ayuda para tomar decisiones sobre el tratamiento del cáncer? Nuestros especialistas capacitados pueden ayudarlo a crear una lista de preguntas para compartir con su médico. Haga una cita llamando al 888-793-9355 o comunicándose con su CSC o Club de Gilda más cercano.

Frankly Speaking About Cancer® — Información confiable para pacientes con cáncer y sus seres queridos está disponible a través de publicaciones en línea y programas en persona en www.CancerSupportCommunity.org/Frankly-Speaking-About-Cancer-En-Espanol.

Servicios en los CSC locales y Clubes de Gilda — Con la ayuda de 196 ubicaciones, las filiales de CSC y Clubes de Gilda brindan servicios gratuitos a las personas afectadas por el cáncer. Asista a grupos de apoyo, sesiones educativas, programas de bienestar y más en la filial más cercana a su domicilio. Utilice el mapa interactivo para encontrar ubicaciones cerca de usted. www.CancerSupportCommunity.org/Find-Location-Near-You.

Cancer Experience Registry® — Ayude a otros compartiendo la experiencia como paciente o cuidador de un ser querido con cáncer mediante una encuesta en www.CancerExperienceRegistry.org.

MyLifeLine® — La comunidad segura y en línea de CSC le da la bienvenida a cualquier persona afectada por cáncer para que pueda relacionarse fácilmente con la comunidad y reducir los sentimientos de estrés, ansiedad y aislamiento. Cree una página en línea para su red personal e invite a amigos y familiares a seguir su recorrido. Participe en nuestros foros de discusión en cualquier momento del día para conocer a otros como usted que entienden por lo que está pasando. Únase ahora en www.MyLifeLine.org/Es.

Grassroots Network — Asegúrese de que los responsables de las políticas federales y estatales escuchen su opinión sobre los problemas que afectan a los pacientes y sobrevivientes de cáncer al unirse a nuestra red en www.CancerSupportCommunity.org/Become-Advocate.

Las fotos son imágenes de stock posadas por modelos. Cancer Support Community brinda esta información como un servicio. Esta publicación no pretende reemplazar la atención médica o el consejo de su médico. Le recomendamos encarecidamente que consulte con su médico u otros profesionales de la salud para responder preguntas y obtener más información.

Este folleto está disponible para que usted mismo lo descargue e imprima en at www.CancerSupportCommunity.org/Es/Medicina-De-Precision.

Para obtener copias impresas de este folleto u otra información sobre cómo afrontar el cáncer, visite Orders.CancerSupportCommunity.org.

Este Programa Se Hizo Posible Gracias Al Generoso Apoyo De: Merck

Traído a usted por:

