

Síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario

El síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario (HBOC por sus siglas en inglés) es una afección genética hereditaria que aumenta el riesgo de sufrir cáncer de mama, cáncer de ovario y otros cánceres. Las afecciones hereditarias se transmiten en las familias. Los padres/madres pueden transmitir el síndrome de HBOC a sus hijos/as.

El síndrome de HBOC se debe a cambios (mutaciones) en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Normalmente, los genes *BRCA1* y *BRCA2* ayudan a proteger al organismo del desarrollo de ciertos cánceres. Una mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2* provoca un mayor riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer.

- Entre 5 y 10 de cada 100 personas con cáncer de mama padecen el síndrome de HBOC.
- Aproximadamente 15 de cada 100 personas con cáncer de ovario padecen el síndrome de HBOC.

Riesgos de desarrollar cáncer

Las personas con el síndrome de HBOC tienen un mayor riesgo de desarrollar ciertos cánceres. Su riesgo exacto puede depender de sus antecedentes personales y familiares. Hable con su médico/a o asesor/a de genética sobre su riesgo.

Cáncer de mama

Las mujeres con síndrome de HBOC:

- Tienen una probabilidad de 6 sobre 10, o mayor, de desarrollar cáncer de mama a lo largo de su vida. Esta es una probabilidad más alta que el riesgo promedio de las mujeres de desarrollar cáncer de mama (aproximadamente 1 de cada 12).
- Tienen una mayor probabilidad de desarrollar cáncer de mama antes de los 50 años o antes de la menopausia.
- Tienen una mayor probabilidad de desarrollar un segundo cáncer de mama (nuevo) después de haber tenido un primer diagnóstico de cáncer de mama.

Los varones con síndrome de HBOC tienen más probabilidades de desarrollar cáncer de mama a lo largo de su vida que los varones sin síndrome de HBOC.

Cáncer de ovario

Las mujeres con síndrome de HBOC tienen una probabilidad mucho mayor (hasta 58 de cada 100) de desarrollar cáncer de ovario a lo largo de su vida. La probabilidad promedio de que una mujer desarrolle cáncer de ovario es de 2 entre 100.

Cáncer de próstata

Los varones con síndrome de HBOC tienen una probabilidad de hasta 6 de cada 10 de desarrollar cáncer de próstata a lo largo de su vida. La probabilidad promedio de que un varón desarrolle un cáncer de próstata es de aproximadamente 1 entre 10.

Otros cánceres

Las personas con síndrome de HBOC pueden tener una mayor probabilidad de desarrollar otros tipos de cáncer, como el cáncer de piel melanoma y el cáncer de páncreas. El riesgo de padecer cáncer de páncreas es mayor si tiene antecedentes familiares de esta enfermedad.

Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de HBOC puede ayudar a planificar las pruebas de detección de cáncer adicionales y los cuidados preventivos. Las personas que tienen el síndrome de HBOC tienen un riesgo mucho más alto de sufrir cáncer de mama, cáncer de ovario y otros cánceres que las personas de la población general.

Una persona con síndrome de HBOC que ya tenga cáncer corre el riesgo de que también se desarrolle un nuevo cáncer. Usted puede reducir su riesgo de desarrollar cáncer o detectarlo antes siguiendo las directrices específicas de detección y prevención del cáncer para personas con síndrome de HBOC.

Antecedentes familiares

Es posible que le pidan que reúna información sobre sus antecedentes familiares de cáncer. Su asesor/a de genética registrará esta información en un árbol genealógico para evaluar su riesgo y el de su familia.

Los signos de que el síndrome de HBOC se da en una familia pueden incluir los siguientes:

- Múltiples parientes cercanos con cáncer de mama, ovario u otros cánceres relacionados
- Un familiar con cáncer de mama diagnosticado antes de los 50 años o antes de la menopausia
- Un miembro de la familia con múltiples cánceres relacionados, como el de mama y el de ovario
- Un familiar con cáncer de ovario
- Un familiar con cáncer de páncreas
- Un familiar varón con cáncer de mama
- Ascendencia judía asquenazí

Su asesor/a de genética puede recomendar hacerle pruebas genéticas si sus antecedentes médicos y familiares muestran signos de un posible síndrome de HBOC.

Pruebas genéticas

Las pruebas genéticas del síndrome de HBOC consisten en un análisis de sangre o saliva que busca mutaciones en los genes *BRCA1* o *BRCA2*. Si se encuentra una mutación, se confirma el diagnóstico del síndrome de HBOC.

Las pruebas genéticas no son perfectas. Aunque la prueba no detecte una mutación genética *BRCA1* o *BRCA2*, es posible que aún tenga una mutación que no pueda encontrarse con la tecnología actual. Todavía se necesita más investigación para que la tecnología pueda encontrar todas las mutaciones genéticas relacionadas con el síndrome de HBOC. Puede seguir preguntándole a su médico/a sobre las actualizaciones de las pruebas genéticas con el paso del tiempo.

Las pruebas genéticas también pueden encontrar un resultado incierto, llamado variante de significado incierto (VUS por sus siglas en inglés). Este resultado significa que la prueba genética encontró un cambio genético que no proporciona información clara sobre los riesgos de desarrollar cáncer. Tras un resultado de VUS, su médico/a puede pedir más pruebas para ayudar a entender lo que el resultado significa para usted.

Familiares

Las mutaciones genéticas *BRCA1* y *BRCA2* pueden transmitirse en una familia de padres/madres a hijos/as. Su cuerpo tiene 2 copias de cada gen. Cada progenitor le proporciona una copia de cada gen. En el síndrome de HBOC, solo es necesario que una copia del gen *BRCA1* o del gen *BRCA2* esté afectada por una mutación. Una mutación genética heredada en cualquiera de las copias de los genes *BRCA1* o *BRCA2* causará HBOC.

- Una persona con una mutación genética *BRCA1* o *BRCA2* tiene un 50% de posibilidades (1 de cada 2) de transmitir la mutación genética a cada hijo/a.
- Las mutaciones de los genes *BRCA1* y *BRCA2* no suelen saltarse generaciones.
- Los hombres y las mujeres tienen las mismas posibilidades de heredar o transmitir la mutación.

Los miembros de la familia pueden beneficiarse de las pruebas genéticas cuando una persona de la familia tiene el síndrome de HBOC. Las pruebas pueden ayudar a determinar qué miembros de la familia pueden tener un mayor riesgo de desarrollar cáncer debido a la misma mutación genética.

Antes de tener hijos, es recomendable que las personas con una mutación genética *BRCA1* o *BRCA2* hablen con su pareja sobre las pruebas genéticas. Si ambos progenitores tienen una mutación *BRCA1* o *BRCA2*, sus hijos/as corren el riesgo de padecer una afección genética denominada anemia de Fanconi. La anemia de Fanconi se debe a la herencia de 2 mutaciones genéticas *BRCA1* o 2 *BRCA2*. La anemia de Fanconi es un trastorno sanguíneo infantil raro que provoca fallos en la médula ósea, cambios físicos y un mayor riesgo de desarrollar cáncer de sangre.

Si un familiar no tiene una mutación genética *BRCA1* o *BRCA2*, las recomendaciones para las pruebas de detección se hacen basándose en los antecedentes familiares.

Pruebas de detección y prevención

Las pruebas de detección ayudan a detectar el cáncer lo antes posible, cuando puede ser más fácil de tratar. Es muy importante que las personas con el síndrome de HBOC sigan las pautas específicas de prevención y detección temprana del cáncer. Las recomendaciones que figuran a

continuación son pautas generales para las personas con el síndrome de HBOC. Su equipo de atención médica elaborará un plan de detección y prevención específico para usted y su familia.

Recomendaciones generales para las pruebas de detección para mujeres con HBOC

Pruebas de detección del cáncer de mama

- **A los 18 años**, comience a hacerse exámenes mensuales de las mamas usted misma y sea consciente de prestarles atención general.
- **A los 25 años**, (o antes, dependiendo de los antecedentes familiares), comience a realizarse exámenes de las mamas con un proveedor de atención de la salud cada 6 a 12 meses.
- **A los 25 años**, (o antes, dependiendo de los antecedentes familiares), comience a realizarse exploraciones anuales de resonancia magnética de las mamas.
- **A los 30 años**, comience a realizarse mamografías anuales y resonancias magnéticas de las mamas. Estas pruebas de detección pueden alternarse cada 6 meses. Por ejemplo, si se hace una mamografía en enero, se hará una resonancia magnética de mama en junio.
- Hable con su médico/a sobre los medicamentos recetados para la prevención, como el tamoxifen.
- Hable con su médico/a sobre la cirugía mamaria preventiva. Las mujeres pueden considerar la cirugía para extirpar las mamas y prevenir el cáncer.

Síntomas del cáncer de mama

Los cambios en los senos pueden incluir los siguientes:

- Un bulto o masa en la mama
- Aumento en el tamaño de los ganglios linfáticos de la axila
- Cambios en el tamaño o la forma de la mama, así como en la textura o el color de la piel
- Enrojecimiento de la piel
- hinchazón, dolor o salpullido
- Hoyuelos o arrugas en la piel
- Cambios o secreción del pezón

Muchos cambios en la mama no están causados por el cáncer. Si usted tiene alguno de estos cambios **durante más de 2 semanas**, comuníquese de inmediato con su médico/a.

Pruebas de detección del cáncer de ovario

La cirugía para extirpar los ovarios y las trompas de Falopio puede disminuir significativamente el riesgo de desarrollar cáncer de ovario. Si se somete a esta cirugía, no podrá quedar embarazada de forma natural. Hable con su médico/a sobre los riesgos y beneficios de esta cirugía y las opciones de fertilidad si desea tener hijos biológicos después de la cirugía.

Si decide someterse a esta cirugía, se recomienda a las siguientes edades:

- **Entre los 35 y los 40 años**, (o antes, dependiendo de los antecedentes familiares) para las mujeres con una mutación en *BRCA1*
- **Entre los 40 y los 45 años**, (o antes, dependiendo de los antecedentes familiares) para las mujeres con una mutación en *BRCA2*

Hable con un médico/a especialista en ginecología y genética sobre los beneficios y las limitaciones de otras opciones no quirúrgicas para reducir el riesgo, como los medicamentos recetados, las pruebas de imagen o los análisis de sangre.

Síntomas del cáncer de ovario

Los síntomas del cáncer de ovario no son muy específicos. Otras afecciones comunes también pueden causar los mismos síntomas. Los síntomas a observar incluyen:

- Hinchazón o distensión abdominal
- Sensación de dolor o presión en el área pélvica
- Cambios en el apetito
- Sensación de estar llena después de comer una pequeña cantidad
- Cambios en los hábitos intestinales o de la vejiga (como la urgencia para orinar o aumento de la frecuencia en que lo hace)

El cáncer de ovario es difícil de detectar basándose únicamente en los síntomas y en las pruebas de detección. Hable con su médico/a si tiene síntomas que no desaparecen, o si se tiene nuevos síntomas.

Recomendaciones generales de pruebas de detección para varones con HBOC

Pruebas de detección del cáncer de mama

- **A los 35 años**, comience a hacerse exámenes de las mamas usted mismo y hágase un examen clínico de las mamas cada año.
- **A los 50 años**, (o antes, dependiendo de los antecedentes familiares), considere la posibilidad de hacerse una mamografía anual.

Pruebas de detección del cáncer de próstata

- **A los 40 años**, comience los exámenes de detección del cáncer de próstata (un análisis de sangre de PSA y un tacto rectal cada año).
- Hable con su médico/a sobre los beneficios, los riesgos y las limitaciones de las pruebas de detección del cáncer de próstata.

Pruebas de detección del cáncer de páncreas

- Se pueden considerar las pruebas de detección del cáncer de páncreas para las personas con HBOC y antecedentes familiares cercanos de cáncer de páncreas. Hable con su médico/a sobre las opciones de pruebas de detección en función de sus antecedentes familiares, así como sobre los beneficios, riesgos y limitaciones de las pruebas de detección del cáncer de páncreas.

Recomendaciones de pruebas de detección para todos

- Aprenda a conocer los signos y los síntomas del cáncer, especialmente los del cáncer de mama, de ovario, de próstata, de páncreas y el melanoma. Hable con su médico/a sobre cualquier duda que pueda tener.
- No existen directrices específicas para las pruebas de detección del melanoma en personas con síndrome de HBOC. Su médico/a puede recomendarle hacer exámenes de detección de acuerdo con sus antecedentes familiares.

Si le preocupa la presencia de HBOC en su familia, póngase en contacto con Clinical Cancer Genetics (Genética Clínica del Cáncer) llamando al 713-745-7391 para programar una visita con un asesor/a de genética. Un asesor/a de genética evaluará su riesgo y hablará con usted sobre otras pruebas y opciones de detección y prevención para usted y su familia.

Recursos

Programa de Clinical Cancer Genetics

713-745-7391

www.MDAnderson.org/Departments/CCG/

El programa de Clinical Cancer Genetics de MD Anderson ofrece servicios de evaluación y consulta del riesgo de cáncer hereditario.

FORCE

www.FacingOurRisk.org

FORCE es una organización sin ánimo de lucro para personas que tienen riesgo de cáncer hereditario.

National Ovarian Cancer Coalition (Coalición Nacional para el Cáncer de Ovario, NOCC)

www.Ovarian.org

La página web de la NOCC incluye información sobre la detección del cáncer de ovario, su tratamiento, cómo afrontarlo, la supervivencia y mucho más.

Young Survival Coalition (Coalición de Supervivientes Jóvenes)

www.YoungSurvival.org

La Young Survival Coalition (YSC) brinda apoyo a las personas jóvenes con cáncer de mama.

Genetics (Biblioteca Nacional de Medicina)

www.MedlinePlus.gov/Genetics/

Este sitio web proporciona información de fácil acceso para los pacientes sobre genética y afecciones relacionadas con la genética.