

Cáncer de mama hereditario

Alrededor de un **5-10%** de los casos de cáncer de mama **son hereditarios**. Entre un 15-25% de las familias con criterios de cáncer de mama y ovario hereditarios son portadoras de una mutación en BRCA1/2.

PACIENTE

FACTORES DE SOSPECHA

- Cáncer de mama en menores de 40 años.
- Cáncer de ovario y mama en la misma paciente.
- Cáncer de mama bilateral.
- Cáncer de mama triple negativo.
- Varios familiares diagnosticados de cáncer de mama u ovario.
- Cáncer de mama en el varón.

DIAGNÓSTICO PANELES MULTIGENÉTICOS

(SECUENCIACIÓN DE VARIOS GENES AL MISMO TIEMPO)

Estudia varios genes asociados a una predisposición al cáncer de mama a través de una muestra de sangre o tejido.

GENES ASOCIADOS A SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER DE MAMA

TP53	●●●●●●●●	8	Riesgo relativo de desarrollar cáncer de mama
BRCA 1	●●●●●●●●	7 - 8	
BRCA 2	●●●●●●●●	6 - 7	
PALB 2	●●●●●●●●	5 - 7	
ATM	●●●●●●●●	3	
CHEK 2	●●●●●●●●	1,6 - 2	

ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR

UNIDADES DE CONSEJO GENÉTICO

Su manejo clínico requiere de un equipo formado por: asesores genéticos, oncólogos médicos, ginecólogos, cirujanos y radiólogos

Evaluar antecedentes y determinar probabilidad de componente hereditario

Identificación de biomarcadores predictivos de respuesta al tratamiento. (BRCA-mutado -> terapias dirigidas como los inhibidores de PARP)

OPCIONES TERAPÉUTICAS

Tumores más sensibles a quimioterapia con fármacos que dañen el ADN y causen roturas de cadena doble, como los platinos

Mutaciones genéticas: identificación de biomarcadores predictivos de respuesta a terapias dirigidas como los inhibidores de PARP

INVESTIGACIÓN CLÍNICA

INMUNOTERAPIA

Se sospecha que estos tumores pueden ser más sensibles por su inestabilidad genética.

PRECISIÓN DEL RIESGO DE CÁNCER EN PORTADORAS

Estudio de la aplicabilidad de analizar alelo de bajo riesgo que den mayor precisión del riesgo de cáncer en portadoras de mutación en BRCA1/2

TERAPIAS DIRIGIDAS MÁS ALLÁ DE BRCA

Determinar si pacientes con cáncer de mama y alteraciones en otros genes de reparación del ADN son más sensibles a estas terapias dirigidas

MUJER SANA

CON MUTACIÓN EN BRCA1/2

PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PRECOZ

Revisiones periódicas

- Control clínico semestral/anual con exploración física
- Resonancia magnética mamaria
- Mamografía

Adoptar cambios de vida saludables

- Realizar ejercicio físico de forma regular
- Evitar el alcohol y eliminar el consumo de tabaco
- Dieta mediterránea

DIAGNÓSTICO ESTUDIO FAMILIAR

ESTUDIO GENÉTICO

Se estima que **1 de cada 2 de los familiares** de primer grado de un portador también **sean portadores** pudiéndose beneficiar de un estudio genético.



El estudio genético en población sana puede valorarse en caso de que se identifiquen mutaciones fundadoras de elevada prevalencia

ANÁLISIS DE RESULTADOS

PORTADORA DE MUTACIÓN

- Aumenta el riesgo de cáncer de mama frente a mujeres no portadoras.
- No supone certeza de desarrollar la enfermedad.

MUTACIÓN EN BRCA1

7-8 veces	más posibilidades de desarrollar cáncer de mama	20-30 veces	más posibilidades de desarrollar cáncer de ovario
-----------	---	-------------	---

MUTACIÓN EN BRCA2

6-7 veces	más posibilidades de desarrollar cáncer de mama	10-15 veces	más posibilidades de desarrollar cáncer de ovario
-----------	---	-------------	---

REDUCCIÓN DEL RIESGO

CIRUGÍA

La **mastectomía preventiva o profiláctica** (extirpación de ambas glándulas mamarias) reduce el riesgo en un **90%**

La **salpingooforectomía** (extirpación de ovarios y trompas) reduce el riesgo en aproximadamente un **85%**

SEGUIMIENTO POR IMAGEN

- Mamografía.** Permite el diagnóstico precoz en un **44%** de los casos.
- Resonancia.** Permite el diagnóstico precoz en un **95%** de los casos.