Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre las mutaciones en el gen BRCA1

En esta información se explica de qué manera puede afectarle a usted y a su familia el tener una mutación en el gen *BRCA1*.

En este recurso, la palabra “familia” hace referencia a las personas que se relacionan con usted por sangre. No están relacionados con usted mediante el matrimonio o la adopción. A estos familiares también los llamamos parientes consanguíneos.

El gen *BRCA1* normalmente ayuda a prevenir el cáncer. Una mutación en este gen hace que deje de funcionar como debería.

Es importante entender que tener una mutación en este gen no significa que padecerá cáncer. Significa que tiene un mayor riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer. El tipo de cáncer puede variar entre las personas que tienen mutaciones en este gen, incluso dentro de la misma familia.

¿Cuál es el riesgo que tengo de padecer cáncer si tengo una mutación *BRCA1*?

Si tiene una mutación en el gen*BRCA1*, esto significa que tiene una afección llamada síndrome hereditario de cáncer de mama y ovario (HBOC). El síndrome de HBOC aumenta su riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer, entre ellos:

- Cáncer de mama
- Cáncer de ovario
- Cáncer de próstata

El síndrome de HBOC también puede aumentar su riesgo de padecer otros tipos de cáncer, pero esto es menos frecuente. Entre algunos de los tipos de cáncer menos comunes relacionados con el síndrome de HBOC se encuentran:

- Cáncer de mama masculino (cáncer de mama en hombres)
- Cáncer de páncreas

A medida que conozcamos más sobre estas mutaciones, es posible que descubramos que aumentan el riesgo de padecer otros tipos de cáncer. Su asesor genético le dará más información sobre su riesgo de padecer cáncer si tiene una mutación.

Para obtener más información, lea *Pruebas para detectar la mutación de los genes BRCA1 y BRCA2:* www.mskcc.org/genetics/brca1-brca2-genes

¿Qué puedo hacer con respecto a mi riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *BRCA1*?

Su asesor genético revisará sus resultados. Luego, le dirá con qué cáncer, o tipos de cáncer, se relaciona la mutación que usted tiene. A medida que investiguemos más sobre estas mutaciones, sabremos qué tan probable es el riesgo de que padezca otros tipos de cáncer.

Su asesor genético también revisará sus antecedentes personales y familiares de cáncer y le dará recomendaciones sobre las pruebas la detección del cáncer. Es posible que le recomiende que comience a realizarse exámenes de detección del cáncer a una edad más temprana o que se los haga con más frecuencia que la mayoría de las personas. También puede aconsejarle que se realice exámenes de detección especializados para ayudar a detectar el cáncer lo antes posible.

Algunas de estas pruebas de detección del cáncer podrían ser:

- Exploraciones por imagen por resonancia magnética (IRM) de mama y mamografías (radiografías de la mama) a partir de una edad más temprana.
- Exámenes de próstata y análisis de sangre del antígeno prostático

específico (PSA), a partir de una edad más temprana. Análisis de sangre de PSA para detectar tumores en la próstata.

Puede hablarle sobre la posibilidad de realizarle una cirugía para extirpar los ovarios a fin de prevenir el cáncer de ovario. También le puede explicar los riesgos y los beneficios de realizarse una cirugía para extirpar las mamas en comparación con las pruebas de detección del cáncer de mama. Si decide someterse a una cirugía, hable con su asesor genético sobre cuál sería el momento adecuado para hacerlo. La cirugía para extirpar los ovarios afecta la fertilidad (capacidad para tener hijos biológicos). Si planea tener hijos biológicos, su asesor genético puede hablar con usted sobre las opciones que tiene.

Su asesor genético también hablará con usted sobre si existen otras opciones de detección o prevención que puedan ser adecuadas para usted.

¿Qué significa una mutación *BRCA1* para mis parientes consanguíneos?

Si tiene una mutación, sus padres, hermanos e hijos biológicos tienen un 50 % de probabilidad de tener la misma mutación. Los miembros lejanos de su familia también pueden correr el riesgo de tener la misma mutación.

Los hombres y las mujeres tienen las mismas posibilidades de transmitir una mutación en su familia. Solo necesita heredar una mutación de uno de los padres para tener un mayor riesgo de cáncer.

Su asesor genético revisará sus antecedentes familiares y hablará con usted sobre si recomienda exámenes genéticos para sus parientes consanguíneos.

¿Qué significa esto para la planificación familiar?

Si tiene una mutación *BRCA1* y planea tener hijos, existen opciones para prevenir que sus hijos hereden la mutación. Es posible que desee hablar sobre estas opciones, especialmente si tanto usted como su pareja tienen una mutación

BRCA1.

Si ambos tienen una mutación en el gen *BRCA1*, que es poco común, existe la posibilidad de que su hijo nazca con una afección grave llamada anemia de Fanconi (FA). Esta anemia es un trastorno genético que puede causar defectos de nacimiento, insuficiencia de la médula ósea y riesgo de padecer cáncer. Si ya tiene hijos, es poco probable que tengan FA, ya que esto generalmente se diagnostica a una edad temprana. Para obtener más información sobre los exámenes genéticos y la planificación familiar, hable con su asesor genético.

¿Qué sucede si no tengo una mutación?

Si usted no tiene una mutación o si encontramos una variante de significado incierto (VUS), su asesor genético revisará sus antecedentes personales y familiares de cáncer. Hablará con usted sobre las pautas generales de detección del cáncer que debe seguir.

Una variante de significado incierto es una cambio en el gen, pero no se sabe con certeza todavía si esto está relacionado con un riesgo mayor de padecer cáncer. La mayoría de los cambios que aparecen en la variante de significado incierto son normales y no afectan la salud.

Detalles de contacto

Si tiene alguna pregunta o inquietud, hable con su asesor genético del Servicio de Genética Clínica. Puede comunicarse de lunes a viernes, de 9:00 a. m. a 5:00 p. m. al 646-888-4050.

Para obtener más recursos, visite www.mskcc.org/pe y busque en nuestra biblioteca virtual.

Todos los derechos son propiedad y se reservan a favor de Memorial Sloan Kettering Cancer Center