

# Panel de cáncer de mama/ginecológico



## Características del cáncer de mama y ginecológico hereditario

Puede ser apropiado realizarse una prueba genética con el Panel de cáncer de mama/ginecológico si sus antecedentes personales y/o familiares sugieren una predisposición hereditaria a padecer cáncer.

Esto incluye:

- Diagnóstico de cáncer de mama o del endometrio (uterino) en personas de menos de 50 años
- Varios cánceres en una sola persona, ya sean del mismo origen (por ejemplo, dos cánceres de mama independientes) o de diferentes orígenes (por ejemplo, cáncer de mama y cáncer de ovario o endometrial y de colon)
- Cáncer de ovario o cáncer de mama en hombres de cualquier edad
- Varios familiares con un diagnóstico del mismo cáncer o cánceres relacionados (lo cual incluye cáncer de mama, de ovario, endometrial, pancreático y/o de próstata) en la misma rama de la familia y que abarca varias generaciones
- Ascendencia judía askenazí con antecedentes de cáncer pancreático, de mama o de ovario

## Los genes incluidos en el Panel de cáncer de mama/ginecológico se enumeran en la tabla a continuación

### Genes de alto riesgo

Bien estudiados • Riesgo más de 4 veces mayor de desarrollar uno o más cánceres • Puede provocar un riesgo moderado de padecer otros cánceres • Hay establecidas pautas nacionales o de opiniones de expertos para la detección y la prevención

### Genes de riesgo moderado

Bien estudiados • Riesgo de 2 a 4 veces mayor, aproximadamente, de desarrollar uno o más cánceres • Puede aumentar el riesgo de padecer otros cánceres • Pautas limitadas para la detección y la prevención

### Genes de riesgo más reciente

No tan bien estudiados • Riesgos precisos de por vida y espectro de tumor aún no determinados • Las pautas para la detección y la prevención son limitadas o no están disponibles

## Riesgos de por vida debido al cáncer y/o a tumores

	Gen	Riesgos de por vida debido al cáncer y/o a tumores*
Genes de alto riesgo	<i>BRCA1</i>	Cáncer de mama en mujeres (del 55 al 87 %), de ovario (del 39 al 59 %), de próstata, de mama en hombres, pancreático, de las trompas de Falopio, peritoneal primario, endometrial
	<i>BRCA2</i>	Cáncer de mama en mujeres (del 32.6 al 84 %), de próstata (hasta el 34 %), de ovario (del 11 al 27 %), pancreático (del 5 al 7 %), de mama en hombres (del 4 al 7.1 %), melanoma, de las trompas de Falopio, peritoneal primario, endometrial
	<i>CDH1</i>	Cáncer gástrico (del 44 al 80 %), de mama en mujeres (del 23 al 68 %), colorrectal
	<i>EPCAM**</i>	Cáncer colorrectal (del 69 al 75 %), endometrial (del 12 al 55 %), de ovario, gástrico, pancreático, del tracto biliar, de las vías urinarias, del intestino delgado, cerebral, tumores sebáceos, de próstata
	<i>MLH1</i>	Cáncer colorrectal (del 22 al 80 %), endometrial (del 31 al 54 %), de ovario (del 13 al 20 %), gástrico (del 6 al 20 %), de las vías urinarias (del 1 al 3 %), pancreático, del tracto biliar, del intestino delgado, cerebral, tumores sebáceos, de próstata
	<i>MSH2</i>	Cáncer colorrectal (del 22 al 80 %), endometrial (del 31 al 61 %), de ovario (del 10 al 24 %), de las vías urinarias (del 8 al 20 %), gástrico (<1 al 9 %), pancreático, del tracto biliar, del intestino delgado, cerebral, tumores sebáceos, de próstata
	<i>MSH6**</i>	Cáncer colorrectal (del 20 al 44 %), endometrial (del 16 al 71 %), de ovario (del 1 al 11 %), gástrico, pancreático, del tracto biliar, de las vías urinarias, del intestino delgado, cerebral, tumores sebáceos, de próstata
	<i>MUTYH*</i>	Cáncer colorrectal (hasta el 80 %), del intestino delgado (hasta el 4 %), endometrial, pólipos gastrointestinales
	<i>NF1</i>	Neurofibromas, tumores cerebrales (del 2 al 15 %), feocromocitomas (del 1 al 13 %), sarcomas (del 6 al 13 %), de mama en mujeres, tumor del estroma gastrointestinal (Gastrointestinal Stromal Tumor, GIST)
	<i>PALB2</i>	Cáncer de mama en mujeres (hasta el 58 %), de mama en hombres, pancreático, de ovario
	<i>PMS2**</i>	Cáncer colorrectal (del 11 al 20 %), endometrial (del 12 al 15 %), de ovario, gástrico, pancreático, del tracto biliar, de las vías urinarias, del intestino delgado, cerebral, tumores sebáceos, de próstata
	<i>PTEN</i>	Cáncer de mama en mujeres (del 25 al 85 %), de tiroides (del 3 al 38 %), endometrial (del 5 al 28 %), colorrectal, renal, melanoma, pólipos gastrointestinales
	<i>TP53</i>	Cáncer de mama en mujeres (85 %), sarcoma (hueso y tejido blando), cerebro, neoplasias malignas hematológicas, carcinoma corticosuprarrenal, entre otros. Riesgo general de cáncer: hasta el 95 % en mujeres y el 88 % en hombres
Genes de riesgo moderado	<i>ATM</i>	Cáncer de mama en mujeres (del 27 al 33 %), colorrectal, pancreático, de próstata
	<i>BRIP1</i>	Cáncer de ovario
	<i>CHEK2</i>	Cáncer de mama en mujeres, de mama en hombres, colorrectal, gástrico, de próstata, de tiroides
	<i>RAD51C</i>	Cáncer de ovario, de mama en mujeres
	<i>RAD51D</i>	Cáncer de ovario, de mama en mujeres
Genes de riesgo más reciente	<i>BARD1</i>	Cáncer de mama en mujeres, de ovario
	<i>FANCC</i>	Cáncer de mama en mujeres
	<i>NBN</i>	Cáncer de mama en mujeres, linfoma no Hodgkin, de próstata
	<i>POLD1</i>	Cáncer colorrectal, endometrial, pólipos de colon
	<i>RECQL</i>	Cáncer de mama en mujeres

\*Se enumeran los tipos de cáncer/tumores asociados con mayor frecuencia; se proporcionan los riesgos de por vida si están disponibles. Los riesgos se relacionan con los portadores de una única variante patogénica, a excepción del *MUTYH*.

\*\*El espectro de tumores es característico del síndrome de Lynch; los datos con respecto a la asociación de determinados tipos de cáncer con variantes patogénicas en *el MSH6*, *el PMS2* y *el EPCAM* son limitados.

## Posibles resultados de las pruebas genéticas

Hay cuatro posibles resultados de las pruebas genéticas: positivo (variante patogénica), probable variante patogénica, variante de significancia incierta (Variant of Uncertain Significance, VUS) y negativo. Se recomienda obtener asesoramiento genético antes de someterse a pruebas genéticas para comprender los beneficios y las limitaciones de las mismas.

Un resultado **positivo** indica que se identificó una variante genética (cambio) en un gen específico y que esa variante es patogénica (dañina). Con un resultado de prueba **positivo**, aumenta el riesgo de desarrollar una enfermedad en particular (en este caso, cáncer y/o tumores).

Un resultado de **probable variante patogénica** indica que existe una variante en un gen específico para la cual existe evidencia considerable, pero no concluyente, de que hay un riesgo de que se desarrolle una enfermedad en particular (en este caso, cáncer y/o tumores).

Un resultado de **variante de significancia incierta (VUS)** indica que se identificó un cambio en un gen específico; sin embargo, el efecto de la variante no puede establecerse con claridad. Es posible que exista información contradictoria o incompleta en la literatura médica con respecto a esta variante y se desconoce su asociación con un mayor riesgo de padecer cáncer y/o tumores. En otras palabras, aún no puede determinarse si esta variante está relacionada con un mayor riesgo de padecer cáncer y/o tumores, o bien si es una variante inofensiva (normal).

Un resultado **negativo** indica que no se identificó ninguna variante que se deba informar.

## Control médico según los resultados de las pruebas genéticas

Puede haber pautas clínicas disponibles que proporcionen opciones y recomendaciones para pacientes con un resultado **positivo** (variante patogénica) que indique un mayor riesgo de padecer cáncer y/o tumores. Las pautas y recomendaciones para la detección temprana y/o la disminución del riesgo son específicas para el gen en el que se halló la variante patogénica.

### Las recomendaciones pueden incluir:

- Exámenes clínicos, tales como exámenes de piel o mamas
- Análisis de sangre u orina
- Exámenes de diagnóstico por imágenes, tales como imágenes por resonancia magnética (Magnetic Resonance Imaging, MRI), mamografía, tomografía computada (Computed Tomography, CT) y/o ultrasonido
- Procedimientos de detección, tales como colonoscopia o biopsia endometrial
- Medicamentos para disminuir el riesgo o cirugía

Si tiene un resultado **positivo** o de **probable variante patogénica**, el informe de su prueba incluirá información adicional con relación a las opciones de control médico disponibles.

Si tiene un resultado de la prueba **negativo** o de **variante de significancia incierta (VUS)**, el control médico debería basarse en sus antecedentes personales y/o familiares de cáncer y/o tumores.

Una vez que estén disponibles los resultados de su prueba, se recomienda hablar con su proveedor de atención médica para determinar las opciones de control médico más adecuadas para usted y su familia.

Independientemente de los resultados, considere compartírselos con sus familiares para que puedan hablar de ellos con sus proveedores de atención médica. Si tiene un resultado **positivo** o de **probable variante patogénica**, sus familiares corren el riesgo de tener la misma variante y deberían considerar realizarse pruebas genéticas para comprender mejor sus posibilidades de desarrollar cáncer y/o tumores.

## Recursos

### Generales

Sociedad Americana del Cáncer  
(American Cancer Society)  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)

GeneDx  
[www.genedx.com/oncology](http://www.genedx.com/oncology)

Instituto Nacional del Cáncer (National Cancer Institute)  
[www.cancer.gov](http://www.cancer.gov)

### Cáncer de mama y ginecológico

Bright Pink  
[www.brightpink.org](http://www.brightpink.org)

Alianza de Investigación y Educación sobre Cáncer de Colon para el Síndrome de Lynch (Colon Cancer Alliance for Research and Education for Lynch Syndrome, CCARE)  
[www.fightlynch.org](http://www.fightlynch.org)

Fortalecidos Haciendo Frente al Riesgo de Padecer Cáncer (Facing Our Risk of Cancer Empowered, FORCE)  
[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)

### Encuentre un asesor genético

Asociación Canadiense de Asesores Genéticos  
(Canadian Association of Genetic Counsellors)  
[www.cagc-accg.ca](http://www.cagc-accg.ca)

Sociedad Nacional de Asesores Genéticos (National Society of Genetic Counselors)  
[www.nsgc.org](http://www.nsgc.org)



207 Perry Parkway  
Gaithersburg, MD 20877

**Teléfono:** 1 888 729 1206 (gratuito), 1 301 519 2100 • **Fax:** 1 201 421 2010

**Correo electrónico:** [zebras@genedx.com](mailto:zebras@genedx.com) • [www.genedx.com](http://www.genedx.com)

