

¿Qué son las pruebas genéticas?

Durante los últimos 10 años, los científicos han descubierto muchos factores nuevos acerca del papel que juegan los genes en las enfermedades comunes. Por ejemplo, los cambios o mutaciones en ciertos genes pueden aumentar el riesgo que una persona corre de contraer una enfermedad tal como el cáncer. Actualmente, hay pruebas disponibles que pueden identificar algunos genes relacionados con enfermedades. Las pruebas genéticas buscan estos genes cambiados en una muestra de tejido o de sangre.

¿Qué son los genes?

Cada célula en el cuerpo humano tiene 23 pares de cromosomas. Un juego de cromosomas viene de la madre y otro del padre. Cada cromosoma está formado por unidades más pequeñas, llamadas genes (Vea la Figura 1). Así como las cuentas se enlazan para formar un collar, los genes se enlazan para formar un cromosoma. Los genes transportan la información o planos para determinar quien y que es una persona. Los genes diferentes funcionan en diferentes células para otorgar a cada una de ellas sus características propias (por ejemplo, una célula del cerebro, o una célula muscular). Cuando un gen cambia o muta, esto puede causar enfermedades.

¿Cuál es la relación entre los genes y el cáncer?

Aproximadamente entre 5 a 10 por ciento de los cánceres son hereditarios. Esto significa que una mutación genética que aumenta el riesgo de contraer el cáncer se hereda del padre o de la madre. Si bien las personas que heredan un cambio genético enfrentan una posibilidad mayor de contraer el cáncer, no todos lo contraerán. Los científicos han identificado ciertos genes relacionados con el cáncer al estudiar familias que presentan un número más alto que el promedio en el cáncer en la familia. Por ejemplo, se sabe que los cambios en los genes BRCA1 (Breast

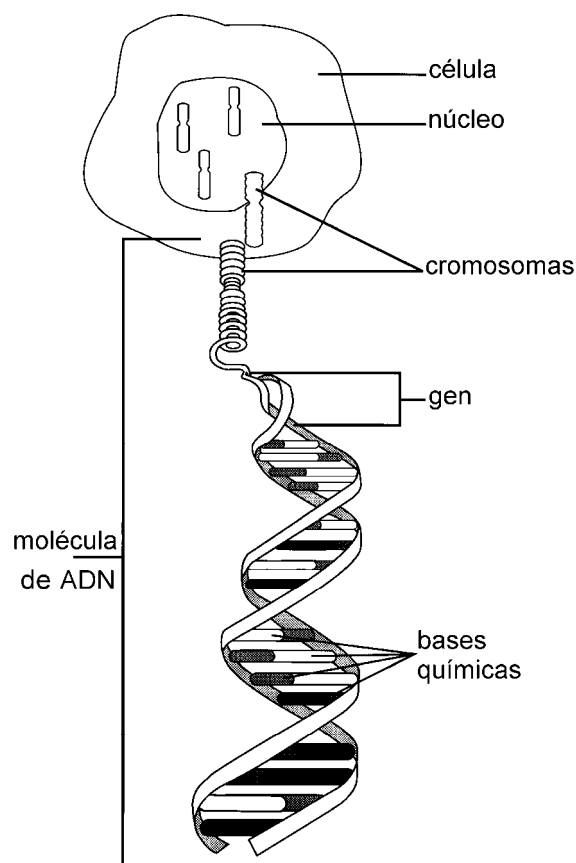


Figura 1

El ADN transporta las instrucciones que permiten que las células elaboren proteínas. El ADN está empaquetado en unidades llamadas cromosomas albergados en el núcleo de las células. Los genes son sub-unidades del ADN.

Cancer 1) y BRCA2 (Breast Cancer 2) aumentan el riesgo de esa persona de contraer cánceres de mama y de ovario. Otro gen, el APC, está relacionado con un tipo de cáncer de colon llamado poliposis adenomatosa familiar.

¿Cuál es el papel de la orientación genética?

Las pruebas genéticas están disponibles para varios genes de cáncer hereditario. En muchos casos se recomiendan las pruebas genéticas únicamente para individuos que tienen una historia familiar de cáncer significativa. Las personas que se realizan pruebas genéticas usualmente deben proveer una historia completa de todos los cánceres en la familia. Usualmente se utiliza un pedigrí o árbol familiar para mostrar la historia familiar. A partir de esta información, se evalúa el riesgo de contraer una forma de cáncer hereditario.

Antes de las pruebas genéticas, es importante que la persona comprenda plenamente los beneficios posibles y las limitaciones de las pruebas así como también las implicancias para sus familias y para sí mismos. Usualmente, las personas que piensan realizarse pruebas genéticas acuden a la orientación genética previamente. Durante estas sesiones les explican el proceso de las pruebas genéticas, sus riesgos y sus beneficios.

Si usted elige realizarse las pruebas genéticas, es posible que usted reciba orientación genética cuando reciba los resultados de esas pruebas. Durante esta sesión, le explicarán los resultados y le darán las recomendaciones para usted y su familia para el seguimiento.

¿Cuáles son los beneficios de las pruebas?

Las pruebas genéticas pueden usarse para identificar a las personas que corren un riesgo alto de desarrollar ciertos tipos de cáncer antes de que aparezcan los síntomas.

Debido a que estas formas de cáncer ocurren antes de lo esperado, los médicos pueden recomendar que las personas con riesgo más alto comiencen un programa de detección precoz de rutina a una edad más joven que la usualmente aconsejada para la población general. La detección precoz del riesgo alto permite que los profesionales de la salud detecten los cánceres lo antes posible, cuando existen las mejores posibilidades de tratamiento exitoso y cura.

Las pruebas genéticas también pueden identificar a los miembros de una familia de alto riesgo que no sean portadores de una mutación genética relacionada con el cáncer y por ello no necesiten exámenes de detección precoz para el cáncer. En vez de esto, deben seguir las pautas estándar de detección precoz. Consulte las pautas para la detección precoz del cáncer que recomienda el M. D. Anderson en <http://www.mdanderson.org/screeningguidelines>.

Es posible recibir beneficios emocionales de las pruebas genéticas. Algunas personas se sienten aliviadas y sienten que controlan la situación al descubrir si corren un riesgo alto de contraer el cáncer. Además, las pruebas genéticas pueden resolver sentimientos de incertidumbre acerca del futuro para los individuos y para sus hijos. Las personas también pueden tomar decisiones

informadas sobre sus necesidades médicas futuras. Sin embargo, algunas personas pueden sentir ansiedad al saber que son portadores de un gen relacionado con el cáncer.

¿Cuáles son las limitaciones?

Si bien un resultado positivo puede indicarle si usted es portador de una mutación, no le puede indicar si usted contraerá cáncer o si lo contrae, cuando será. Otro factor desconocido es el efecto del entorno (por ejemplo la polución del aire o exposición a los químicos) sobre estos genes.

Recuerde, puede ser que algunas personas con una mutación genética **nunca** contraigan un cáncer. En este momento no hay manera de prevenir completamente el desarrollo de un cáncer. Dado que las pruebas genéticas son tan nuevas, cuando un resultado da negativo, es posible que sea porque no encontró la mutación genética o que otros genes que aun no han sido descubiertos, estén involucrados. Los resultados negativos **no** significan que usted no contraerá el cáncer. Una persona que no herede una mutación genética corre el mismo riesgo de contraer un cáncer que el resto de la población. Por eso es importante seguir las pautas recomendadas de detección precoz para el cáncer.

En general, las pruebas genéticas implican muchos asuntos éticos, legales y sociales. Es posible que haya problemas con discriminación genéticas a pesar del cabildeo de la comunidad médica y de la aprobación de varias leyes para proteger a las familias. Actualmente, la legislación estatal y nacional protege a los individuos que se encuentran en planes grupales de salud de la discriminación basada en los resultados de las pruebas genéticas. Su consejero genético le dará información con respecto a este asunto antes de que se realice las pruebas.

Otro asunto que usted debe considerar son los gastos de las pruebas. Algunas compañías de seguro de salud no cubren las pruebas genéticas. Si usted elige pagar de su bolsillo, el costo puede ser alto.

Usted también debe pensar la manera en que las pruebas genéticas pueden cambiar las relaciones familiares. Algunos familiares pueden desear realizarse las pruebas y saber los resultados y otros pueden preferir no hacer las pruebas.

Piense acerca de todos estos temas y converse sobre ellos con el equipo médico que le atiende **antes** de decidir si se hará o no las pruebas genéticas.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Si tiene preguntas acerca de las pruebas o de algún tipo específico de cáncer, pregunte a su médico. Si usted desea evaluar su riesgo dado que varios miembros de su familia tienen cáncer, contacte a Clinical Cancer Genetics al (713) 745-7391 o llamada gratis al 1-877-900-8894.

Para información sobre las pruebas genéticas

National Cancer Institute (NCI)
1-800-4-CANCER (1-800-422-6237)
<http://www.nci.nih.gov>.