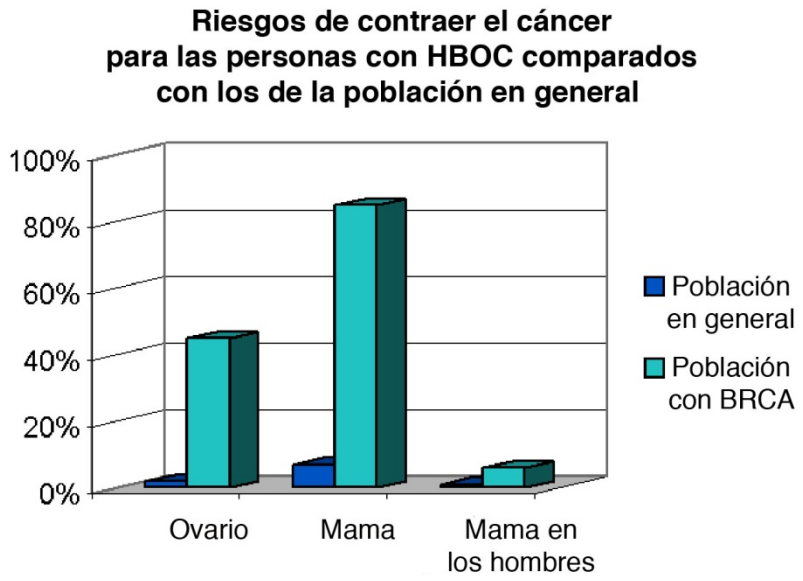
Síndrome de cáncer hereditario de mama y de ovario

El síndrome de cáncer hereditario de mama y de ovario (*Hereditary Breast and Ovarian Cancer syndrome, HBOC* por sus siglas en inglés) es una tendencia heredada a contraer el cáncer de mama, ovario y otros cánceres. Las personas que tienen condiciones heredadas, las tienen porque las heredaron de un pariente consanguíneo. Si bien la mayoría de los cánceres no se heredan, alrededor del 5 % de las personas que tienen cáncer de mama y aproximadamente el 10% de las mujeres que tienen cáncer de ovario tienen el síndrome HBOC.

¿Cuáles son los riesgos de contraer el cáncer para la gente con HBOC?

- Un riesgo más alto que el usual de contraer el cáncer de mama (40% a 87% de riesgo de contraerlo durante su vida) (Vea el gráfico a continuación).
- Un riesgo más alto que el usual que se desarrolle el cáncer de mama antes de los 50 años de edad o antes de la menopausia en las mujeres.
- Un aumento de riesgo de contraer un segundo cáncer primario de mama (riesgo de 40% a 60%).
- Un riesgo más alto que el usual de contraer el cáncer de ovario (10% a 44% de riesgo de contraerlo durante su vida).
- En los hombres, el riesgo de cáncer de mama también es más alto que el usual (6% de riesgo de contraerlo durante su vida).
- En los hombres, el riesgo del cáncer de próstata también puede aumentar y ocurrir a edades más tempranas que en la población general. Los hombres deben conversar con su médico acerca de los beneficios, riesgos y limitaciones de los exámenes de detección de cáncer de próstata.
- Los riesgos de contraer otros cánceres, incluyendo cáncer pancreático y melanoma, también aumentan.

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13



¿Cuáles son las causas de HBOC?

El HBOC está causado por un cambio heredado en un gen, a esto se le llama mutación. Los genes son los conjuntos de instrucciones que indican a todas las células en el cuerpo lo que deben hacer. Los genes determinan el color del cabello y de los ojos, la forma de la nariz, el grupo sanguíneo y la cantidad de dedos de los pies y las manos. Una mutación es un cambio en el ADN del gen. Esto causa que el gen deje de funcionar. En el caso de HBOC, un gen que ha dejado de funcionar es el que normalmente previene el cáncer de mama, ovario y algunos otros cánceres. Es por ello que aumentan las posibilidades de contraer estos cánceres y de contraerlos a una edad más temprana que la usual. La mayoría de los HBOC se deben a una mutación en los genes BRCA1 o BRCA2.

¿Qué posibilidades hay de que yo herede el síndrome HBOC?

Todas las personas tienen dos copias de todos los genes, incluyendo cada uno de los genes BRCA. Una copia se hereda de la madre y la otra del padre. Una mutación genética en cualquiera de las copias de los genes BRCA causará HBOC. Hay un 50% de posibilidades de que una persona con HBOC pasará el cambio o la mutación a cada uno de sus hijos. Heredar esta mutación causa un aumento del riesgo de contraer varios tipos de cáncer (vea en la página 1). Sin embargo si una persona no hereda la mutación, esta persona tiene el 12% de riesgo (el riesgo de la población en general) de contraer el cáncer de mama durante su vida y un 1% a 2% general de riesgo de contraerle cáncer de ovario durante su vida (el riesgo de la población en general).

¿Por qué es importante diagnosticar el HBOC?

Las personas que tienen HBOC corren un riesgo mucho más alto de contraer el cáncer de mama, de ovario y otros cánceres que las personas en la población general. Para alguien que tiene cáncer, el diagnóstico de HBOC puede indicar un riesgo más alto de desarrollar un cáncer nuevo

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13

en el futuro. Por estas razones, los individuos con HBOC deben seguir pautas de detección precoz y prevención distintas que las que siguen las personas con riesgo promedio de contraer el cáncer de mama, de ovario y de próstata. Seguir las pautas de detección precoz y prevención establecidas para las personas con HBOC, pueden reducir estos riesgos de contraer cáncer.

Dado que el HBOC es hereditario, el diagnóstico también afecta a los familiares. Si las pruebas genéticas identifican la mutación especifica que causa el HBOC en una familia, entonces los otros miembros de esa familia pueden hacerse las pruebas.

¿Cómo se diagnostica el HBOC?

Historia familiar

Para determinar la posibilidad de la presencia de HBOC se utilizan las historias familiares y médicas. Un asesor genético usualmente está a cargo de este proceso y evalúa el riesgo que tiene esa familia de tener HBOC. Durante esta evaluación, el paciente y el asesor genético crearán un árbol genealógico multigeneracional. Algunos signos que sugieren que el HBOC puede estar presente en una familia pueden ser:

- parientes cercanos con cáncer de mama, ovario u otros cánceres relacionados;
- diagnósticos de cáncer de mama antes de la menopausia;
- cánceres múltiples relacionados en un individuo, por ejemplo cáncer de mama y de ovario en una misma persona;
- cáncer de mama en los hombres;
- personas de ascendencia judeo-ashkenazi (de Europa Oriental).

Es posible que sea necesario realizar pruebas adicionales si las historias médicas y familiares sugieren la posibilidad de tener HBOC.

Pruebas genéticas para HBOC

Las pruebas genéticas en una muestra de sangre o saliva pueden identificar una mutación en el gen BRCA1 o BRCA2. Si se encuentra una mutación, entonces se confirma el diagnóstico de HBOC. Luego, otros familiares pueden hacerse la misma prueba genética para determinar si son portadores o no de la misma mutación y tienen HBOC.

Algunas veces las pruebas genéticas no encuentran una mutación en los genes BRCA1 o BRCA2, aun en las personas cuya historia clínica sugiere HBOC. Esto no significa necesariamente que la persona no tiene HBOC. Una prueba genética puede dar negativa debido a que la tecnología actual no identifica aún todas las mutaciones u otros genes que puedan causar HBOC.

Un tercer resultado posible, pero raro, es una variante. Una variante es un cambio genético que no brinda información clara con respecto a los riesgos de contraer el cáncer. En estos casos, es posible que se deban realizar pruebas adicionales para aclarar el resultado.

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13

¿Cómo se maneja el HBOC?

Es muy importante que las personas con HBOC reduzcan los riesgos de contraer el cáncer siguiendo pautas especializadas de prevención y detección precoz del cáncer. Los planes de manejo incluyen pruebas específicas de detección precoz, y/o cirugía preventiva, y están diseñados especialmente para cada paciente y su familia por un equipo de especialistas. Los exámenes de detección precoz para el cáncer son pruebas médicas que se realizan para asegurarse de que cualquier cáncer que exista se identifica lo más temprano posible, en la etapa más tratable. Las pautas generales para detección precoz y prevención para las personas con HBOC se detallan más abajo.

Recomendaciones para las mujeres

Recomendaciones para los exámenes de detección precoz del cáncer de mama

- **Comenzando a los 18 años de edad** – auto exámenes mensuales de las mamas y exámenes clínicos anuales de las mamas.
- **Comenzando a los 25 años de edad** (o antes, dependiendo de la historia familiar) – exámenes clínicos semi-anuales de las mamas y mamografías y resonancias magnéticas nucleares (MRI) anuales de las mamas. La mamografía y la MRI de la mama se pueden programar a intervalos de seis meses (por ejemplo, usted se haría su mamografía y seis meses más tarde, su MRI, luego seis meses más tarde, otra mamografía).
- Es posible que usted quiera comentar con su médico las medicinas que se recetan como medida preventiva, como el tamoxifen. Otra opción para las mujeres con HBOC es la mastectomía bilateral profiláctica, que es la extirpación quirúrgica de las mamas como medida preventiva.

Síntomas del cáncer de mama

Si bien muchos de los cambios en las mamas no están causados por el cáncer, algunos cambios que debe vigilar incluyen:

- un bulto o masa en la mama;
- ganglios linfáticos agrandados en la axila;
- cambios en el tamaño, forma, textura o color de la piel de la mama;
- enrojecimiento de la piel;
- hoyitos o arrugas en la piel y
- cambios o secreciones en los pezones.

Si usted nota alguno de estos cambios durante **más de dos semanas**, contacte a su médico inmediatamente.

Recomendaciones para los exámenes de detección precoz para el cáncer de ovario

- **Comenzando a la edad de 30 años** – examen pélvico, ultrasonido vaginal y una prueba de sangre para un marcador tumoral llamado CA125. Estas pruebas de detección precoz usualmente se realizan cada seis meses. Sin embargo el cáncer de ovario es difícil de detectar

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13

únicamente por los síntomas y los exámenes de detección precoz.

- **Mujeres entre 35 y 40 años de edad o más que no quieran tener más hijos** – extirpación quirúrgica de los ovarios y las trompas de Falopio, llamada salpingo-ooforectomía profiláctica. Esta cirugía protectora disminuirá significativamente el riesgo de desarrollar el cáncer de ovario. Es posible que usted quiera comentar con su médico las medicinas que se recetan como medida preventiva, como los anticonceptivos orales. Los estudios de investigación indican que los anticonceptivos orales pueden disminuir el riesgo de cáncer de ovario en más de un 50%.

Síntomas del cáncer de ovario

Los síntomas de cáncer de ovario no son muy específicos, los mismos síntomas pueden estar causados por otros trastornos. Esto puede hacer que sea difícil detectar el cáncer de ovario por sus síntomas únicamente. Sin embargo, usted debe consultar con su médico si usted tiene síntomas nuevos o persistentes como los siguientes:

- hinchazón abdominal (del abdomen o área del estómago);
- sensación de dolor o presión en el área de la pelvis;
- cambio en el apetito, especialmente si siente saciedad después de haber comido solo una poquita cantidad;
- cambios en los hábitos intestinales o urinarios (como urgencia o frecuencia urinaria).

Recomendaciones para los hombres

- **Comenzando a la edad de 35 años –** auto examen de las mamas y educación y exámenes clínicos de las mamas cada seis a 12 meses.
- **Comenzando a la edad de 40 años –** considere hacerse una mamografía como punto de referencia para comparar en el futuro y considere comenzar con los exámenes de detección precoz para el cáncer de próstata.

Recomendaciones para los hombres y las mujeres

- Aprenda sobre los signos y síntomas del cáncer (o de los cánceres), especialmente cáncer de mama y ovario, cáncer de próstata, melanoma y cáncer pancreático.
- No hay pautas específicas para los exámenes de detección precoz para el cáncer pancreático y el melanoma. Su médico puede recomendarle exámenes de detección precoz de acuerdo con su historia familiar.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Si usted está preocupado o preocupada acerca del HBOC en su familia, contacte al departamento de Clinical Cancer Genetics al 713-745-7391 para concertar una cita de consulta con un asesor genético. El asesor genético realizará un análisis completo de riesgo de cáncer y le dará información acerca de pruebas adicionales y opciones de manejo médico para usted y su familia.

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13

Hay más información disponible sobre el programa de Clinical Cancer Genetics en www.mdanderson.org/departments/ccg.

Recursos

Para el cáncer hereditario de mama y de ovario

FORCE
http://www.facingourrisk.org
FORCE es una organización sin fines de lucro para mujeres que tienen alto riesgo de contraer el cáncer de mama y/u ovario debido a la historia familiar y estado genético y para las familias en las cuales pueda estar presente la mutación BRCA. Consulte el sitio, especialmente las secciones denominadas *Resource Guide*, *Message Board*, y *Chat*.

Be Bright Pink
http://www.bebrightpink.com
Bright Pink es una organización nacional sin fines de lucro que ofrece educación y apoyo a las mujeres jóvenes que tienen un riesgo elevado de tener cáncer de mama y ovario.

Para el cáncer de mama y de ovario

National Ovarian Cancer Coalition (NOCC)
http://www.ovarian.org
El objetivo de la NOCC es aumentar los conocimientos acerca del cáncer de ovario y de promover la educación acerca de esta enfermedad. La coalición busca mejorar la calidad de vida para las supervivientes de cáncer de ovario. Este sitio incluye secciones sobre la detección, tratamiento, sobrellevar la enfermedad, supervivencia y mucho más.

Susan G. Komen Breast Cancer Foundation
http://www.breastcancerinfo.com
La *Komen Facts for Life* tiene una sección sobre genética y el cáncer de mama. Lea también *Komen Connection*, *ABCs of Breast Cancer* y *Resources and References*

Y-Me National Organization for Breast Cancer Information
http://www.y-me.org
Y-Me (Un juego de palabras que significa *¿Por qué yo?*) brinda información y apoyo a las personas afectadas por el cáncer de mama, sus familias, profesionales médicos y el público. Ofrece recursos únicos que incluyen *ShareRing* y *Male Breast Cancer Support*. *ShareRing Network* es una tele conferencia mensual gratis de una hora de duración. Hay una presentación sobre el cáncer de mama por parte de un profesional de la salud, seguida de una sesión de preguntas y respuestas y una discusión moderada de grupo pequeño. Hay información disponible en español.

Young Survival Coalition
http://www.youngsurvival.org
La Young Survival Coalition (YSC) se dedica a los asuntos críticos específicos para las mujeres

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13

jóvenes y el cáncer de mama. YSC trabaja con supervivientes, cuidadores y las comunidades médicas, de investigación, de intercesión y legislativas para mejorar la calidad de vida de las mujeres diagnosticadas con cáncer de mama de 40 años de edad o menos.

Para genética y cáncer en general

National Cancer Institute
http://www.cancer.gov
Este sitio Web tiene información valiosa sobre más de 200 tipos de cáncer, ensayos clínicos, estadísticas sobre el cáncer, prevención, detección precoz, factores de riesgo, genética y recursos de apoyo. Hay información disponible en español.

American Cancer Society (ACS)
http://www.cancer.org
La ACS es una organización de salud nacional y voluntaria con oficinas locales en todo el país. La ACS apoya la investigación, brinda información sobre el cáncer y ofrece muchos programas y servicios a los pacientes y sus familias. Hay información disponible en español.

Genetic Alliance, Inc.
http://www.geneticalliance.org
Esta organización apoya a los individuos con condiciones genéticas y a sus familias; educa al público en general y promueve políticas públicas que informen al consumidor. Este sitio brinda información sobre la política genética, investigación y una línea telefónica de ayuda para las personas que tengan preguntas sobre la genética.

Understanding Genetic Testing
http://nci.nih.gov/sciencebehind
Este sitio tiene un programa de diapositivas que brinda información sobre el papel que desempeñan el ADN, los cromosomas y los genes en los cánceres hereditarios.

© 2006, 2013 The University of Texas MD Anderson Cancer Center, Revised 09/11/13