

# 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* en inglés) es una tendencia heredada a contraer el cáncer de mama, ovario y otros. Las personas que tienen anomalías heredadas, las tienen porque las heredaron de un pariente consanguíneo. Si bien la mayoría de los cánceres no se heredan, alrededor del 5 % (por ciento) de las personas que tienen cáncer de mama y/o 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 (84 a 87% de riesgo de contraerlo durante su vida) (Vea la Figura 1).
- El cáncer tiende a aparecer 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 (27 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 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 precoz de cáncer de próstata.
- Algunos estudios de investigación sugieren que los riesgos de cáncer de páncreas y otros tipos de cáncer también aumentan.

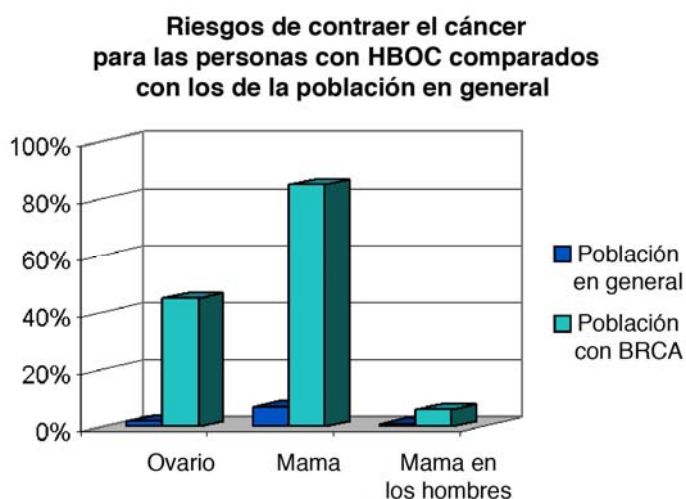


Figura 1

## ¿Cuáles son las causas de HBOC?

El HBOC está causado por una mutación genética. Es un cambio genético heredado. 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, el gen que ha dejado de funcionar es el que normalmente previene el cáncer de mama y de ovario. Es por ello que aumentan las posibilidades de contraer el cáncer de mama y ovario y además, de contraerlos a una edad mas 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 la mutación a cada uno de sus hijos. Esta mutación heredada causa un aumento del riesgo de contraer varios tipos de cáncer, de los que hablamos en la pagina 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 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 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 y de ovario. Si estos individuos siguen las pautas de detección precoz y prevención establecidas para las personas con HBOC, pueden reducir el riesgo de contraer el cáncer.

Dado que el HBOC es hereditario, el diagnóstico también afecta a los familiares. Si las pruebas genéticas identifican la mutación específica 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 incluyendo la construcción de un árbol genealógico multi generacional. Un consejero

genético usualmente está a cargo de este proceso y evalúa el riesgo que tiene esa familia de tener HBOC. Algunos signos que sugieren que el HBOC puede estar presente en una familia pueden ser:

- Parientes cercanos con cáncer de mama, ovario u otros tipos de cáncer
- 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
- Antepasados judeo-ashkenazí

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 pueden identificar una mutación en el gen BRCA1 y BRCA2. Si se encuentra una mutación, se confirma el diagnóstico de HBOC. Luego, otros familiares pueden hacerse la misma prueba 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 todas las mutaciones u otros genes no identificados aun y 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.

### **¿Cómo se maneja el HBOC?**

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

### **Cáncer de mama**

La recomendación es comenzar los exámenes de detección precoz a los 20 años de edad, incluyendo los auto-exámenes mensuales de las mamas y exámenes semi anuales o anuales en la

clínica. Comenzando a la edad de 25 a 35 años, mamografías anuales o semi anuales alternando con resonancias magnéticas de las mamas.

Es posible que además usted quiera informarse acerca de medicinas que se recetan como preventivos, como el tamoxifen. Su médico puede informarle acerca de estos asuntos. Otra opción para las mujeres con HBOC es la escisión preventiva quirúrgica de las mamas, también llamada mastectomía profiláctica bilateral.

### **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 mama
- Cambios o secreciones en los pezones

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

### **Cáncer de ovario**

La recomendación es comenzar los exámenes de detección precoz a la edad de 25 a 35 años de edad incluyendo un examen pélvico, ultrasonido vaginal y una prueba de sangre para un marcador tumoral llamado CA-125. Sin embargo, el cáncer de ovario es difícil de detectar únicamente por los síntomas y los exámenes de detección precoz. Por ello se recomienda la escisión quirúrgica de los ovarios y las trompas de Falopio, o salpingooforectomía profiláctica bilateral para las mujeres que ya han tenido los hijos que deseaban. Esta cirugía protectora disminuirá significativamente el riesgo de contraer el cáncer de ovario. Además, si bien la prueba de Papanicolau es un excelente examen de detección precoz para el cáncer del cuello del útero y se recomienda para todas las mujeres, **no** detecta el cáncer de ovario.

Es posible que además usted quiera informarse acerca de medicinas que se recetan como preventivos, como los anticonceptivos orales. Su médico puede informarle acerca de estos asuntos. Los estudios de investigación indican que los anticonceptivos orales pueden reducir el riesgo del cáncer de ovario en más de un 50%.

### **Síntomas del cáncer de ovario**

No hay signos específicos de advertencia para el cáncer de ovario. Sin embargo, informe a su médico si se siente hinchada, si nota un aumento de tamaño en el abdomen, o nota cambios en los movimientos de vientre, orina, etc.

Si usted tiene dudas 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 consejero genético. El

consejero 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.

## ¿Dónde puedo encontrar información acerca de HBOC?

### Recursos generales de cáncer y de genética

#### National Cancer Institute

<http://www.cancer.gov>

Este sitio web tiene información valiosa sobre más de 200 tipos de cáncer, estudios clínicos de investigación, estadísticas sobre el cáncer, prevención, detección precoz, factores de riesgo y recursos para genética y apoyo. Hay información disponible en español.

#### American Cancer Society (ACS)

<http://www.cancer.org>

La ACS es una organización de salud voluntaria nacional 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 anomalías genéticas y a sus familias; educa al público en general y avoca por políticas públicas que informen al consumidor. Este sitio brinda información sobre la política genética, investigación y una línea 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 cumplen el ADN, los cromosomas y los genes en los cánceres hereditarios.

### Recursos para los pacientes con el cáncer hereditario de mama y de ovario FORCE

<http://www.facingourrisk.org>

FORCE es una organización sin fines de lucro para personas que tiene alto riesgo de contraer el cáncer de mama y/o ovario debido a la historia familiar y estado genético y para las familias en las cuales pueda estar presente la mutación BRCA. Investigue el sitio, especialmente las secciones denominadas *Resource Guide*, *Message Board*, y *Chat*.

#### 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 supervivencia y calidad de vida para las personas con cáncer de ovario al clarificar mitos y malentendidos. Este

sitio incluye secciones sobre la detección, tratamiento, manejo, 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. Hay 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.