

CARTA AL EDITOR

Progresos genéticos y genómicos en el cáncer de mama

Genetic and genomic progressions in breast cancer

Recibido: 28-04-2022 **Aceptado:** 03-05-2022 **Publicado:** 30-06-2022

DOI: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol30/2/2022/88-91>

Revista **MetroCiencia**
Volumen 30, Número 2, 2022
Editorial Hospital Metropolitano

Progresos genéticos y genómicos en el cáncer de mama

Genetic and genomic progressions in breast cancer

Señor Editor en Jefe

El artículo de revisión “Progresos genéticos y genómicos en el cáncer de mama” describe los hallazgos más relevantes sobre genética del cáncer de mama, desde una descripción de la enfermedad, las pruebas genéticas predictivas, los genes comúnmente afectados y una mención del tratamiento quirúrgico recomendado. De la misma forma, el acercamiento y asesoramiento clínico requieren un enfoque adicional en la toma de decisiones para la práctica diaria, en especial para pacientes con afectación de BRCA1/2.

En la práctica, el médico debe ofrecer riesgos basándose en la variante del gen implicado, la edad actual del paciente, antecedentes de cáncer de mama y el uso de terapia hormonal¹. En 2022, la National Comprehensive Cancer Network y el American College of Medical Genetics and Genomics, desarrollaron pautas para el asesoramiento y las pruebas genéticas en el cáncer de mama. Mencionaré algunas de estas:

- Diagnóstico ≤ 45 .
- Diagnóstico entre los 46 y los 50 años de edad, con múltiples cánceres de mama primarios o >1 pariente cercano con cáncer de mama, ovario, páncreas o próstata.
- Diagnóstico > 51 años con > 1 pariente consanguíneo con:
 - Cáncer de mama edad ≤ 50 años o cáncer de mama en varón; cáncer de ovarios, cáncer de páncreas exocrino; cáncer de próstata metastásico, histología cribriforme intraductal y cáncer de próstata de alto riesgo o tres diagnósticos de cáncer de mama en pacientes y/o parientes consanguíneos cercanos.
- Cáncer triple negativo.
- Entre otros.

Todas las variantes mencionadas en el artículo de revisión son de interés, pero al momento me limitaré a mencionar las decisiones clínicas para BRCA1/2^{2,3}. Las portadoras de BRCA1 tienen una aparición más temprana (< 50 años), un mayor riesgo de cáncer triple negativo comparada con portadoras BRCA2⁴.



Este artículo está bajo una licencia de Creative Commons de tipo Reconocimiento – No comercial – Sin obras derivadas 4.0 International.

*Correspondencia: vromero@usfq.edu.ec

El riesgo de cáncer de mama en portadoras de BRCA1 hasta los 80 años es de entre 65 y 79%, y de BRCA2 entre 61 y 77%.

Las variantes genéticas en BRCA1/2 varía según el origen étnico. No existen grandes estudios en Latinoamérica por lo cual las pruebas de BRCA1/2 deben ser utilizadas con cautela y jamás descartar completamente la probabilidad de cáncer, ya que los laboratorios en Europa o Estados Unidos analizan principalmente variantes de sus étnias. Las únicas variantes que nos ayudan en estos estudios son nueve tipos halladas en población hispana de los Estados Unidos y aberraciones de BRCA1 en población afroamericana^{5,6}.

El tratamiento quirúrgico (profiláctico o preventivo) continúa siendo la primera opción, además de informar acerca de factores que aumentan - como anticonceptivos orales (BRCA1/BRCA2) y tabaco (BRCA2) - o disminuyen el riesgo - lactancia (BRCA1) y edad tardía de menarquia (BRCA1)⁷. Las mujeres portadoras de BRCA1/2 que no deseen someterse a cirugía se les debe sugerir: a partir de los 18 años, autoexámenes mamarios periódicos y examen clínico cada 6 a 12 meses a partir de los 25 años. A partir de los 25 años, o antes, dependiendo de la edad más temprana en la familia, resonancia magnética nuclear anualmente. A partir de los 30 años o si la edad más temprana de inicio en la familia es menor de 25 años, mamografía⁸. Al momento, los inhibidores de la poli[ADP-ribosa] polimerasa, son los primeros medicamentos aprobados por la FDA para portadoras de BRCA1/2⁹.

El cáncer de mama es un tema extenso y cada vez más la genética gana impacto en el manejo y en el tratamiento con terapias personalizadas. Lxs médicxs deben actualizarse en estos temas y decidir las pruebas genéticas que beneficiarán más a sus pacientes y no hacerlas únicamente por rutina.

Bibliografía

1. **Wang F, Fang Q, Ge Z, Yu N, Xu S, Fan X.** Common BRCA1 and BRCA2 mutations in breast cancer families: a meta-analysis from systematic review. *Mol Biol Rep* [Internet]. 2012 Mar [cited 2022 Jun 7];39(3):2109–18. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21643751/>
2. **Hu C, Hart SN, Polley EC, Gnanaolivu R, Shimelis H, Lee KY, et al.** Association between inherited germline mutations in cancer predisposition genes and risk of pancreatic cancer. *JAMA - J Am Med Assoc.* 2018 Jun 19;319(23):2401–9.
3. **Syngal S, Furniss CS.** Germline Genetic Testing for Pancreatic Ductal Adenocarcinoma at Time of Diagnosis. *JAMA* [Internet]. 2018 Jun 19 [cited 2022 Jun 7];319(23):2383–5. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29922810/>
4. **Chen S, Parmigiani G.** Meta-analysis of BRCA1 and BRCA2 penetrance. *J Clin Oncol* [Internet]. 2007 Apr 10 [cited 2022 Jun 7];25(11):1329–33. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17416853/>
5. **Weitzel JN, Clague J, Martir-Negron A, Ogaz R, Herzog J, Ricker C, et al.** Prevalence and type of BRCA mutations in Hispanics undergoing genetic cancer risk assessment in the southwestern United States: a report from the Clinical Cancer Genetics Community Research Network. *J Clin Oncol* [Internet]. 2013 Jan 10 [cited 2022 Jun 7];31(2):210–6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23233716/>
6. **Judkins T, Rosenthal E, Arnell C, Lynn ;, Burbidge A, Geary W, et al.** Clinical Significance of Large Rearrangements in BRCA1 and BRCA2. Available from: https://www.myriadpro.com/BRAC_BART
7. **Friebel TM, Domchek SM, Rebbeck TR, Rebbeck T.** Modifiers of Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers: A Systematic Review and Meta-Analysis. 2014; Available from: <https://academic.oup.com/jnci/article/106/6/dju091/2606840>
8. **Le-Petross HT, Whitman GJ, Atchley DP, Yuan Y, Gutierrez-Barrera A, Hortobagyi GN, et al.** Effectiveness of Alternating Mammography and Magnetic Resonance Imaging for Screening Women With Deleterious BRCA Mutations at High Risk of Breast Cancer.
9. **Tew WP, Lacchetti C, Ellis A, Maxian K, Bannerjee S, Bookman M, Jones MB, Lee JM, Lheureux S, Liu JF, Moore KN, Muller C,**

Rodriguez P, Walsh C, Westin SN, Kohn EC.

PARP Inhibitors in the Management of Ovarian Cancer: ASCO Guideline. J Clin Oncol. 2020 Oct 20;38(30):3468-3493. doi: 10.1200/JCO.20.01924

Vanessa Romero

Universidad San Francisco de Quito

 <https://orcid.org/0000-0003-3048-9081>

CITAR ESTE ARTÍCULO:

Romero V. Progresos genéticos y genómicos en el cáncer de mama. MetroCiencia [Internet]. 30 de junio de 2022; 30(2):88-91. <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol30/2/2022/88-91>