

Test BRCA

Susceptibilidad genética a cáncer de mama y ovario hereditario



El cáncer de mama y ovario están asociados a un componente hereditario en un 5-10% de los casos. Este tipo de cáncer se caracteriza por su incidencia a edades tempranas, incluso antes de los 40 años. El origen de esta susceptibilidad reside frecuentemente en mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Ambos son genes supresores de tumores, cuando se ve alterada su funcionalidad se produce una acumulación de otras alteraciones genéticas que finalmente causan el proceso tumoral.

El **Test BRCA** posibilita el análisis de los genes *BRCA1* y *BRCA2* en búsqueda de mutaciones en los mismos. La identificación de una mutación patológica en la línea germinal confirma la etiología hereditaria del cáncer y tiene obvias implicaciones clínicas tanto para la paciente como para su familia.

La detección de mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* en la paciente permite detectar de forma rápida y económica esa misma mutación en el resto de familiares.

La presencia de alteraciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* es suficiente para que los individuos portadores presenten un riesgo acumulado mayor a lo largo de la vida para desarrollar cáncer de mama y ovario. Estas mutaciones pueden predisponer a otros tipos de cánceres como es el de próstata o páncreas.



El Test BRCA

El test se realiza mediante **secuenciación masiva de última generación (NGS)**. Esta técnica es capaz de detectar mutaciones puntuales y pequeñas inserciones y deleciones distribuidas a lo largo de los genes *BRCA1* y *BRCA2*. En caso de detectar variantes patogénicas, éstas se confirman mediante un segundo análisis de secuenciación Sanger.

Las mujeres portadoras de una mutación en la línea germinal en los genes *BRCA1* y *BRCA2* tienen un riesgo de cáncer de mama a lo largo de la vida del 45-80%. La probabilidad de desarrollar la enfermedad aumenta con la edad, desde el 20% a los 40 años, el 37% a los 50, el 55% a los 60 y superior al 70% a los 70 años.

Alrededor del 15% de los pacientes con cáncer de mama hereditario presentan grandes deleciones/duplicaciones de los genes *BRCA1* o *BRCA2*, que no pueden

descartarse mediante técnicas de secuenciación. Por este motivo, se realiza asimismo el estudio grandes deleciones y/o duplicaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* mediante la técnica **MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)**.

Ventajas del Test BRCA

La identificación de mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* posibilita implementar medidas de seguimiento en las pacientes diagnosticadas de cáncer de mama y/u ovario y medidas de prevención en sus familiares portadores que no hayan desarrollado la enfermedad. Las medidas de prevención se podrán aplicar de forma efectiva a edades tempranas. Entre estas medidas cabe destacar el diagnóstico precoz, la cirugía profiláctica o la quimioprevención.

La secuenciación completa de los genes *BRCA1* y *BRCA2* permite obtener una evaluación del riesgo a padecer cáncer de mama y ovario hereditario y posibilita la realización de un seguimiento personalizado apropiado para cada paciente y sus familiares. Este proceso de secuenciación habitualmente suponía un coste muy elevado debido al procesamiento de la muestra y a la cantidad de información genética integrada.

Indicaciones

La secuenciación de los genes *BRCA1* y *BRCA2* está indicada en pacientes con:

- Hombres o mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama u ovario.
- Mujeres con cáncer de mama u ovario.
- Mujeres que deseen conocer su riesgo genético asociado a este tipo de patología.

Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

Muestra: 2 tubos de 3 ml de sangre total EDTA.

Documentación: Peticionario y consentimiento informado específico, acompañado de informe clínico si procede.