

Test BRCA

Evaluación de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2



El cáncer de mama hereditario se caracteriza por el diagnóstico de cáncer a edades tempranas, incluso antes de los 40 años, y supone menos del 10% de todos los diagnósticos de cáncer de mama. La susceptibilidad genética al cáncer de mama es el resultado de un gran número de genes, algunos de los cuales son conocidos y otros no. Los genes BRCA1 y BRCA2 son los genes más frecuentemente implicados en el cáncer de mama hereditario, detectándose mutaciones en los mismos en menos del 50% de los casos.

El test de los genes BRCA1 y BRCA2 posibilita el análisis de dichos genes, en búsqueda de mutaciones en los mismos. La identificación de una mutación patológica en la línea germinal de uno de estos dos genes confirma la etiología hereditaria del cáncer en dicha familia y tiene obvias implicaciones clínicas para la paciente y su familia.



La detección de una mutación en los genes BRCA en la paciente permite detectar de forma rápida y económica esa misma mutación en el resto de familiares.

El Test BRCA

El test se analiza en dos fases. En una primera aproximación se realiza la secuenciación completa de ambos genes mediante un tipo de secuenciación vanguardista, la **NGS (next generation sequencing) pirosecuenciación**. Las portadoras de una mutación en la línea germinal en los genes BRCA 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.

Puesto que en la población española la proporción de grandes deleciones en ambos genes es menor del 10%, si no se ha identificado ninguna mutación patogénica mediante secuenciación se realiza en una segunda fase la técnica **MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)** en los dos genes.

Ventajas del Test BRCA

La identificación de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 posibilita implementar medidas de seguimiento y prevención específicas para las pacientes diagnosticadas de cáncer de mama y/u ovario, pero también para los familiares portadores asintomáticos. En estos individuos (mujeres y hombres), las medidas de prevención se podrán aplicar de forma efectiva a edades muy tempranas. Entre estas medidas cabe destacar el

diagnóstico precoz, la cirugía profiláctica o la quimioprevención.

Las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 incrementan el riesgo de desarrollar cáncer de mama y cáncer de ovario, pero también de otros tumores (trompas de Falopio, endometrio, páncreas y próstata). Entre el 2 al 6% de las pacientes con cáncer de mama presentan mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2.

Indicaciones

El test de los genes BRCA está indicado en pacientes diagnosticadas de cáncer de mama y/u ovario que cumplan los criterios siguientes:

Pacientes de familias de alto riesgo:

- Con 3 o más familiares de primer grado afectados de cáncer de mama y/u ovario
- Con familiares de primer/segundo grado con: 2 casos de cáncer de ovario; o 1 caso de cáncer mama y 1 de cáncer de ovario; o 1 caso de cáncer de mama en menores de 50 años; o 1 caso de cáncer de mama bilateral y 1 caso de cáncer de mama en un menor de 50 años
- Con 1 cáncer de mama diagnosticado antes de los 30 años
- Con cáncer de mama y de ovario en una misma paciente
- Con cáncer de mama bilateral diagnosticado antes de los 40 años

Pacientes de familias de riesgo moderado:

- Con 1 caso de cáncer de mama entre los 31 y 50 años
- Con 2 familiares de primer grado diagnosticados de cáncer de mama en edades comprendidas entre los 51 y 59 años
- Con 1 caso de cáncer de mama bilateral mayor de 40 años

Requisitos

Muestra: 5-10 mL de sangre en EDTA o fragmento de la biopsia tumoral. No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

Imprescindible consentimiento informado.