

¿QUÉ DEBO SABER SOBRE EL ESTUDIO GENÉTICO DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER?



¿Qué debo saber del estudio genético?

- Estudia genes asociados a cáncer que implican diferentes probabilidades de desarrollar la enfermedad (alta o moderada).
- Incluye genes que se asocian a distintos tipos de cáncer.
- Puede tener implicaciones en el seguimiento y/o tratamiento médico.
- Puede tener implicaciones para mis familiares, en caso de que se encuentre una variante patogénica.
- Se pueden encontrar resultados inciertos o difíciles de interpretar.
- Las medidas de prevención o detección precoz recomendadas, para mí y mis familiares, dependerán tanto del resultado del estudio genético, como de la historia personal y familiar de cáncer.



¿Qué es la predisposición hereditaria a cáncer?

El cáncer es una enfermedad genética frecuente en la población que no se hereda, sino que se puede heredar una predisposición o probabilidad a desarrollarla.

Se conocen distintos factores de riesgo: el envejecimiento, factores hormonales, la alimentación, los estilos de vida poco saludables como el consumo de tabaco o alcohol, o cambios genéticos, entre otros.

El cáncer se puede diferenciar en:

Poblacional (65-75%): Es el más habitual. Se debe a la combinación de diferentes factores de riesgo.

Familiar (15-25%): Agregación del mismo tipo de cáncer o cánceres relacionados en una misma familia, pero sin causa hereditaria conocida.

Hereditario (5-10%): El principal factor es un cambio genético, que provoca un incremento de la probabilidad de desarrollar cáncer y que se puede transmitir de padres/madres a hijos/hijas.

La predisposición hereditaria a cáncer se caracteriza, generalmente por:

- Diagnóstico a **edades más jóvenes** que en la población general.
- Presencia de **múltiples diagnósticos de un mismo tipo de cáncer** o cánceres relacionados con un mismo familiar.
- Presencia de **varios familiares afectados de un mismo tipo de cáncer** o cánceres relacionados.
- Presencia de familiares afectados en **más de una generación** en una misma rama familiar.
- Presencia de un tipo de **cáncer poco frecuente**.

Cuando la historia personal o familiar sugiere que puede haber un cambio genético que predispone a cáncer, se pueden analizar los genes conocidos a partir de muestras de sangre, saliva, tejido, etc.

¿Para qué me puede servir hacer un estudio genético?

- **Conocer** si tengo una probabilidad más elevada que la población general de desarrollar cáncer por un cambio genético, y que también pueden tener mis familiares.
- Adecuar las **medidas de detección precoz y/o prevención**, para mí y para mis familiares.
- Conocer las diferentes **opciones reproductivas disponibles**, para tener descendencia sin la predisposición a cáncer.
- Valorar **opciones terapéuticas** que permitan ajustar el tratamiento de manera más personalizada.
-

¿Qué resultados puede tener el estudio genético?

Nos podemos encontrar con tres resultados diferentes:

- **Variante patogénica:** se identifica un cambio genético que predispone a cáncer, que podría cambiar mi seguimiento y el de mis familiares.
- **Variante de significado desconocido:** se identifica un cambio genético del que actualmente se desconoce su relación con el cáncer.
- **Sin hallazgos:** no se identifica ningún cambio genético.