

Fecha: 25-05-2025

Medio: El Sur

Supl.: El Sur

Tipo: Noticia general

Título: Las mutaciones genéticas que aumentan el riesgo de diferentes cánceres en la familia

Pág.: 9

Cm2: 1.500,2

VPE: \$ 3.607.940

Tiraje:

10.000

Lectoría:

30.000

Favorabilidad:

No Definida

CONCEPCIÓN Domingo 25 de mayo de 2025

PÁGINA 9 El Sur



Esta es una iniciativa de la Fundación Arturo López Pérez y El Mercurio para profundizar el conocimiento de la enfermedad, su prevención, diagnóstico y tratamiento a través de la publicación de artículos quincenales. Más información sobre el tema en www.educacioncancer.com

ESTAMOS COMPROMETIDOS CON LA PROMOCIÓN DEL AUTOCUIDADO, PREVENCIÓN Y DETECCIÓN TEMPRANA DEL CÁNCER, PILARES FUNDAMENTALES DE NUESTRO ROL SOCIAL.

Asesoramiento Genético Oncológico (AGO)

Las mutaciones genéticas que aumentan el riesgo de diferentes cánceres en la familia

El gen BRCA2 del cáncer de mama de una hija podría estar directamente relacionado con el cáncer de próstata de su padre. Conocer la predisposición genética antes de la aparición de una patología oncológica es clave para el diagnóstico, tratamiento y pronóstico del paciente y su grupo familiar.

Si bien la mayoría de los cánceres se relacionan con factores ambientales –exposición a sustancias tóxicas, radiación ultravioleta, virus como el VPH o hábitos como el consumo de alcohol y tabaco–, hay un porcentaje más pequeño, entre el 5% y el 10% de los casos, que se asocia directamente a mutaciones genéticas dentro del grupo familiar. “Es importante hablar de cómo la genética puede estar en el cáncer y muchas veces no la vemos. Es cierto que la gran mayoría de las patologías oncológicas se producen por factores ambientales, pero cuando se deben a la genética tienen un impacto no solamente en el paciente, sino también en las generaciones que lo siguen”, asegura la Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico del Instituto Oncológico FALP.

En la actualidad, existen mutaciones en genes conocidos (como el BRCA) que aumentan el riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer, por lo que es fundamental identificarlas de manera precoz para prevenir o tratar la enfermedad. Para esto es necesario realizar un Asesoramiento Genético Oncológico (AGO), en el que un equipo multidisciplinario recolecta los antecedentes clínicos relacionados con cáncer del paciente y de todos sus familiares –de primer y segundo grado–, y, posteriormente, indica un test genético que puede confirmar o descartar una mutación. Estos datos serán esenciales para tomar decisiones informadas al respecto y clave para el diagnóstico, tratamiento y pronóstico de la enfermedad.

Por qué se recaban antecedentes de toda la familia?

La Dra. Fernanda Martín, especialista en Genética Clínica del Instituto Oncológico FALP, lo explica: “La genética puede explicar ciertos cánceres que ocurren en edades tempranas o se repiten en algunas familias, pero la combinación de distintos tipos de cáncer en una familia también puede ser una señal de alerta de cáncer hereditario. Es el caso del síndrome de Lynch, que históricamente se ha relacionado con el cáncer de mama, pero que también puede producir cáncer de próstata agresivo dentro del grupo familiar. Lo mismo ocurre con el síndrome de Lynch, que antes se conocía como cáncer del colon hereditario no polipósico que, especialmente en mujeres jó-



Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico del Instituto Oncológico FALP.

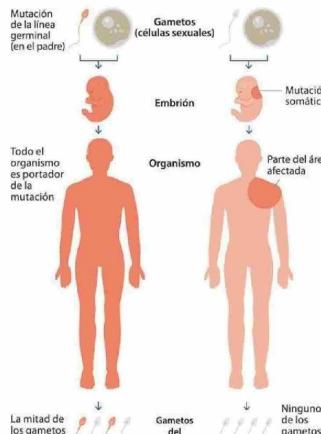


Dra. Fernanda Martín, especialista en Genética Clínica del Instituto Oncológico FALP.

venes, se puede manifestar como cáncer de endometrio o de ovario. Estas mutaciones se pueden heredar de los padres independientemente del género y contrario a lo que se piensa”.

Existe una percepción errónea de que, por ejemplo, la predisposición al cáncer de mama solo se traspasa por el lado materno o que las mutaciones se salen de generación en generación. La genética demuestra que esto no es así y que, habitualmente, cuando una persona tiene una mutación existe un 50% de probabilidad de heredársela a sus hijos independiente del sexo. “Si el papá tiene una mutación que aumenta el riesgo de cáncer de mama, es posible que él nunca lo desarrolle –porque solo el 1% de los hombres con esa mutación lo hacen–, pero es altamente probable que sus hijas sí tengan una alta probabilidad y que tengan una alta probabilidad de cáncer de mama en la vida”, dice la Dra. Martín. En las familias, lo que ocurre a veces es que el riesgo de una mutación no se ha manifestado en generaciones anteriores por distintos motivos, que pueden ser el azar, la edad a la que fallecieron las personas de otras

Germlinal v/s somática



Representaciones de una mutación genética germlinal que se hereda de uno de los dos padres y de una mutación somática que se produce luego de la concepción y no es hereditaria.

1 de cada 500 personas tiene predisposición genética al cáncer

1 de cada 10 cánceres es de origen genético

Confidencialidad de los datos genéticos

La Ley N°19.628 protege los antecedentes personales de los ciudadanos en Chile, dentro de los que se incluyen los datos genéticos. Mientras que la Ley N°20.120 lo hace específicamente con toda la información biomédica, advirtiendo que esta es de carácter reservado y que debe ser encerrada para su almacenamiento y transmisión.

Además, la legislación es clara respecto a que estos datos no pueden ser utilizados para ningún tipo de discriminación, por lo que no se deben informar a aseguradoras e instituciones previsionales como enfermedades preexistentes. “La Ley N°20.120 indica que está prohibida toda forma de discriminación arbitraria basada en el patrimonio genético de las personas. Los datos genéticos son confidenciales y no pueden ser considerados como una preexistencia, porque, en el fondo, la mutación no es una patología, es una condición que aumenta una probabilidad”, concluye la subdirectora de Unidades de Diagnóstico FALP.

causas, si la mutación afecta mos familias pequeñas que más a hombres o mujeres, o no siempre reflejan lo que hoy en día también ve-

mos estadísticamente se ve a n- preciso y no tiene grandes límites. Los resultados pueden ser más indicativo o negativo, en base a la interpretación clínica de los hallazgos genéticos”, puntualiza la Dra. Selman. Cuando se encuentra una variante genética que se sabe que aumenta el riesgo de cáncer, se considera el examen positivo. Pero hay ocasiones en que se encuentran variantes genéticas en el ADN en las que todavía el conocimiento científico no ha sacado una conclusión de cuál es su significado, y esos resultados se consideran inciertos. Esta no es una limitación de la tecnología en sí, sino un reflejo de que el conocimiento en genética es evolutivo y que la mayoría de las cosas que hoy son inciertas, con el tiempo, se terminará concluyendo que son variantes benignas del ADN.

En caso de tener un resultado positivo, la persona puede tomar una serie de medidas para reducir su riesgo, como por ejemplo: cambio de hábitos alimenticios y uso de aspirina diaria en personas con síndrome de Lynch (para prevenir el cáncer de colon); dirigir el redondeo de riesgo para cáncer de mama, ovario o útero, y pautas de vigilancia para el resto de los cánceres que indican desde qué edad, con qué exámenes y cada cuánto tiempo deben chequearse. “Hay que tener un trato especial con estos pacientes porque tenemos información para llegar a tiempo. El foco principal es la preventión futuros cánceres en la persona y en su familia”, complementa la Dra. Martín.

Actualmente en FALP solo alrededor del 20% de la población participa en este tipo de estudio, una cifra muy baja considerando que 1 de cada 10 cánceres es de origen genético. La genetista de FALP cree que esto se debe a que falta el hábito de incluir este asesoramiento como parte del manejo integral del cáncer. “Por olvidarnos del asesoramiento genético oncológico en un paciente, estamos perdiendo la ventaja de oportunidad de haber hecho el diagnóstico precoz en un familiar o de haberlo evitado, incluso. Dentro de todo la heredabilidad existe un aviso respecto a las causas del cáncer, las personas en las que encontramos estas variantes o mutaciones son de las pocas que van a tener una explicación concreta y una guía clara de qué lo que hay que hacer para evitarlo”, agrega.

Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico

