



R.P.C. VALENCIA

**¿Si hay varios casos de cáncer en una familia significa que es hereditario?**

❑ No exactamente. Entre un 20-30% de los casos el cáncer presenta agregabilidad familiar, es decir, varios casos de tumor en una misma familia entre parientes próximos que, a menudo, son debidos a factores externos compartidos. Sólo en un pequeño porcentaje se identifica una mutación genética responsable de la enfermedad. Es entonces cuando lo denominamos cáncer hereditario.

**¿Frente a qué tumores y en qué situaciones tenemos que estar alerta?**

❑ Los tumores que con mayor frecuencia se identifican en el contexto de un síndrome hereditario son: el cáncer de mama, el de ovario, el colorrectal polipósico y no polipósico. Hay que indagar en la historia familiar y sospechar heredabilidad cuando el tumor aparece a una edad más joven que aquella en que lo padece la población general, por ejemplo, un cáncer de mama diagnosticado antes de los 30 años, cáncer de colon diagnosticado antes de los 50 años; cuando aparecen dos o tres casos en una misma familia con el mismo tipo de tumor, o en duplicidad, es decir, un cáncer de mama en cada mama si una se ha desarrollado antes de los 40 años, dos tumores en el colon, etc.

**¿Qué procedimiento se sigue cuando una persona solicita asesoramiento genético?**

❑ Se esboza su árbol genealógico preguntando sobre los antecedentes familiares tanto por rama paterna como materna, confirmando los diagnósticos tumorales de cada uno, a qué edad y qué tipo de tumor han padecido. En función de esta información se valora la posibilidad de un síndrome hereditario o no. Si cumple criterios de estudio se le explican los riesgos y los posibles resultados remitiendo al paciente a Psicología y posteriormente, tras firmar el consentimiento informado, se procede a la extracción de sangre analizando el ADN, el código genético.

Una vez tenemos el resultado informamos al paciente y le explicamos las implicaciones médicas que éste tiene tanto para él como para su familia, elaborando un plan de seguimiento personalizado.

**¿En qué persona se empieza el estudio genético?**



La doctora María José Juan, de la Unidad de Consejo Genético del IVO.

**Dra. María José Juan Fita**

**Unidad de Consejo Genético del Instituto Valenciano de Oncología (IVO).** La mayoría de los casos de cáncer son esporádicos, debidos a factores ambientales, al estilo de vida, factores hormonales, etc. Sólo entre un 5 y un 10% de los cánceres se atribuyen a una alteración en los genes heredada del padre o de la madre.

**«Sólo un 10% de los casos de cáncer se atribuyen a una alteración heredada»**

❑ El estudio genético se empieza en aquella familia que cumple criterios de síndrome hereditario y que ha padecido el cáncer a edad más joven

❑ En aquella de la familia que cumple criterios de síndrome hereditario y que ha padecido el cáncer a edad más joven.

**Si tengo una mutación genética, ¿tendré un cáncer? ¿y mis familiares?**

❑ Tener una alteración genética no conlleva inexorablemente la aparición de un cáncer, de hecho hay pacientes que nunca lo llegarán a desarrollar. Lo que sí que confiere es una probabilidad mayor de padecer un tumor con respecto a la población general, que en algunos casos como el cáncer de mama

y el BRCA 1 / 2 llega a alcanzar el 60%. Los familiares de una persona con cáncer portadora de mutación tienen un 50% de haberla heredado y ser portadores sanos de la misma.

**¿Cuándo se identifica una mutación, avisan ustedes al resto de la familia?**

❑ No. Informamos al paciente y recomendamos comunique a sus familiares el resultado para que puedan acudir, por voluntad propia, a realizar el estudio directo de la mutación patológica identificada.

**¿Cómo puedo prevenir el cáncer?**

❑ Cuando una persona es portadora de una mutación genética patológica se realiza una prevención exhaustiva de los tumores relacionados con el síndrome identificado. Esa prevención abarca desde el seguimiento estricto a intervalos de tiempo más cortos, hasta la

**«Tener una mutación genética no conlleva inexorablemente la aparición de un cáncer»**

terapia profiláctica del órgano susceptible de padecer el tumor. Por otra parte debemos concienciarlos de la necesidad de adquirir hábitos de vida saludable como evitar el sedentarismo, la obesidad, el hábito tabáquico o el alcohol, dado que existe suficiente e importante evidencia epidemiológica de que se asocian a la aparición más temprana del cáncer de mama asociada a una mutación hereditaria.

**¿Es efectiva esa prevención?**

❑ Es altamente efectiva. Son numerosos los estudios que han demostrado el beneficio de la detección precoz del cáncer.

**¿Hay genes que pueden predisponer a un cáncer y que aún no se estudian?**

❑ Sí. Por ejemplo, en el Síndrome de Cáncer de Mama y Ovario Hereditario estudiamos los genes BRCA1 y BRCA2, que son los que con mayor frecuencia presentan una alteración y de los que tenemos más datos, pero existen otros genes asociados a un elevado riesgo de desarrollar un cáncer de mama y otros de moderada penetrancia que pueden incrementar el riesgo de padecer un tumor al doble de la población general de los que aún tenemos poca información. Por eso es tan importante seguir investigando al respecto.

**¿Hay fármacos nuevos contra el cáncer de tipo hereditario?**

❑ Recientemente ha sido aprobado un nuevo fármaco como parte del tratamiento del cáncer de ovario en pacientes con mutación BRCA1/2. En el cáncer de mama se está estudiando el papel de estos fármacos tanto en adyuvancia (cuando una paciente está operada y libre de enfermedad) como en contexto metastásico. La ciencia avanza y los tumores con mutaciones genéticas son una diana importante a la hora de desarrollar nuevas terapias.

**¿Quién puede ser visitado en la Unidad de Consejo Genético del IVO?**

❑ Los pacientes que atendemos en la Unidad de Consejo Genético del IVO son pacientes que están siguiendo un tratamiento oncológico en nuestro centro y en los que durante su proceso asistencial se sospecha un componente hereditario. Es entonces cuando se remiten a la UCG y se evalúa el riesgo de padecer un cáncer hereditario.

**DEJE DE FUMAR EN UNA HORA**  
Desde 1993 en Valencia  
ACABA CON EL ESTADO DE DEPENDENCIA EN 3 SESIONES  
90% DE EFECTIVIDAD  
Pl. San Agustín, 3-C, 5.º, 11.ª  
46002 VALENCIA  
Tel. 96 352 03 88  
www.dejardefumarlatorre.com

**CENTRE VALENCIA D'ACUPUNTURA MEDICA**  
DR. RAMIRO CALVO ESPINOSA  
Calle Palleter, 59, bajo  
Consulta previa petición de hora al tel.  
96 385 77 47  
www.centrevalenciadacupuntura.es