



Asesoría genética en cáncer: la verdad

En el país sube el número de consultas para detectar riesgo de tumores hereditarios y las opciones para su prevención.

¿Si le confirmaran que tiene un gen dañado que eleva su riesgo de cáncer al 80-85%, qué haría? Ese fue el dilema que tuvo que enfrentar la actriz de Hollywood Angelina Jolie, y que finalmente resolvió de una manera radical luego de una completa asesoría genética.

“La actriz tiene historia familiar con antecedente de cáncer de ovario en su madre, tía y abuela, por lo que recibió consejería genética y luego se realizó el test BRCA1, que salió positivo, lo que confirmó daño genético hereditario”, dice la doctora Lina María Trujillo, coordinadora de Ginecología Oncológica del Instituto Nacional de Cancerología.

Confirmada la mutación genética en BRCA1, representaba para Jolie un 87% de riesgo de cáncer de seno y un 50% de ovario, por lo cual, y “bajo asesoría médica, se realizó una mastectomía bilateral profiláctica (extirpación de ambos senos) y meses después una salpingooforectomía bilateral (extraer los ovarios y las trompas de Falopio)”, agrega Trujillo.

El BRCA1 y el BRCA2, precisa el Instituto Nacional del Cáncer de Estados Unidos, “son genes que producen proteínas supresoras de tumores. Ayudan a reparar el ADN dañado y a asegurar la estabilidad del material genético de las células.

Cuando uno de ellos tiene mutación o alteración, como cuando ya no se produce su proteína o esta no funciona correctamente, el daño al ADN no puede repararse adecuadamente”.

Al perpetuarse las células anormales, “estas se pueden multiplicar y pasar a todos los sistemas de defensa del organismo y nos vemos enfrentados al cáncer, una acumulación de daños a nivel celular en cualquier tejido y órgano”, explica la doctora Yeni Patricia Rodríguez, asesora genética en Cáncer y Alto Riesgo del Centro de Oncología de la Clínica del Country, en Bogotá.



EL PAPEL DE LA GENÉTICA

Claramente, “Angelina Jolie no tenía cáncer, sino una historia familiar fuerte de cáncer de seno y ovario en su familia, y se confirmó la presencia de daño genético hereditario, lo que explica sus cirugías preventivas. Es una decisión personal luego de conocer las opciones para minimizar significativamente el riesgo”, complementa la doctora Rodríguez.

Su caso no solo recorrió el mundo, sino que ha despertado más conciencia frente al tema. Así, en Colombia, en los últimos tiempos más pacientes han solicitado estudios genéticos. “Hemos recibido unas 400 y se han realizado alrededor de 150, encontrando 19 mutaciones tanto en BCRA 1 como en BRCA 2 y otros genes (PALB2-ATM)”, explica Rodríguez.

Con el panel genético hereditario se evalúan 25 genes relacionados con cáncer y ocho órganos (seno, ovario, colon y recto, próstata, páncreas, piel, útero y estómago). “Somos pioneros en Latinoamérica en asesoría genética en cáncer, y el primer país en realizar y enviar pruebas genéticas de estas a Estados Unidos y a Alemania, autorizadas por los servicios de salud cuando se necesitan realmente. No son para toda la población, hay que insistir en esto, sino para el ‘candidato ideal’ a test genético”, agrega Rodríguez.

La evaluación pretest es el primer paso, luego, “cuando el test genético es negativo pero sigue existiendo una historia familiar, analizamos cómo hacer la detección temprana de una enfermedad; si se confirma la mutación, vemos cuál es el riesgo de cáncer y el plan de vigilancia. Es un trabajo multidisciplinario, con mastólogos, oncólogos, ginecólogos, psiquiatra, nutricionista, entre otros especialistas”.

El objetivo fundamental es poder establecer a tiempo los riesgos y tomar las medidas de prevención, que incluyen la cirugía, como en el caso de Angelina Jolie, pero esta es solo una alternativa para casos muy específicos.

El cáncer de seno es el primer cáncer en la mujer, seguido del de ovario. El riesgo a 90 años de desarrollarlo es de 8 a 10%. Si se tiene un familiar en primer grado con la enfermedad, el riesgo va del 15 al 20, y si hay un gen dañado, se eleva al 80-85%, y es en este último grupo de población en el que se sugiere una cirugía reductora de riesgo.



UNA COMBINACIÓN DE HECHOS

Tener cáncer depende de varios factores, siendo uno de ellos el azar, y que en ocasiones ni siquiera tienen relación con factores externos. "El sistema celular está en continua replicación, es decir, trabaja todo el tiempo y esto da lugar a una acumulación de errores. Los estudios han mostrado que el azar se ve más en personas mayores, porque entre más se viva más se replican mis células y pueden ocurrir fallos", dice Rodríguez.

Un segundo aspecto es el factor de riesgo: "Algo a lo que estamos expuestos y que aumenta la posibilidad de desarrollar una enfermedad, incluido el cáncer. Hay factores modificables y no modificables", afirma Rodríguez. Los primeros tienen que ver con hábitos como fumar, tomar licor, consumir droga, ser sedentario, no controlar el peso, la exposición ambiental a ciertas sustancias y hasta la parte emocional. Entre los no modificables están la historia familiar y la parte hormonal como tal.

Marisol Ortega Guerrero.

Especial para Portafolio

Diario Portafolio, 21 de Agosto de 2015. Página 20.