



DIAGNÓSTICA JR
Especialistas por salud

CÁNCER DE MAMA BREAST CANCER 1 Y 2 (BRCA -1 Y -2)

Detección/Cualitativo

JR-069



¿Qué es?

El cáncer de mama es una enfermedad en la que las células del tejido mamario comienzan a proliferar anormalmente, como resultado directo de cambios genéticos y/o en respuesta a estímulos proliferativos en el ambiente local del seno. Las investigaciones han permitido determinar los factores fisiológicos, ambientales y de estilo de vida relacionados con la incidencia del cáncer de mama, destacando (OMS, 2023):

- Sexo: pertenecer al sexo femenino es el principal factor de riesgo; entre el 0,5% y el 1% de los casos de cáncer de mama afectan a varones (OMS, 2023).
- Exposición a la radiación ionizante terapéutica.
- Factores hormonales y reproductivos: niveles elevados o prolongados de estrógenos endógenos; inicio de la menstruación a una edad temprana, el comienzo tardío de la menopausia, edad tardía del primer embarazo (más de 30 años de edad), y nunca haber dado a luz.
- Hormonas terapéuticas o exógenas de estrógenos.
- Peso (obesidad).
- Consumo de alcohol.
- Herencia.

Alrededor del 50% de los casos de cáncer de mama se relacionan con factores hormonales; solo un 5% a 10% de se relacionan con factores genéticos, aunque se sabe que estos aumentan considerablemente el riesgo de padecer la enfermedad (OMS, 2023). Aproximadamente del 5 al 10% de las mujeres que desarrollan cáncer de mama han heredado mutaciones genéticas que las predisponen a desarrollar esta enfermedad. Las mutaciones en los genes 1 y 2 de cáncer de mama (BRCA1 y BRCA2, por sus siglas en inglés) parecen fomentar el desarrollo de cáncer como resultado de sus efectos de promoción del crecimiento en el tejido mamario (Crawford, Alder, 2022). De hecho, el riesgo normal de desarrollo de este cáncer en la población, es del 12,5% en mujeres y del 0,1% para varones; sin embargo, las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, son responsables del 35% y 25% respectivamente, de los casos de cáncer de mama hereditario (Casaubon, Kashyap y Regan, 2022).

Tanto BRCA1 como BRCA2, están involucrados, de manera general, en el mantenimiento de la estabilidad del genoma, específicamente, en la reparación del DNA y en la supresión de tumores. Es importante destacar que una persona sana tiene dos copias activas de estos genes, por lo que, las mutaciones en cualquiera de estos alteran su función; es decir, las mutaciones en BRCA 1 y 2 afectan la capacidad de la célula para reparar su DNA, aumentando la probabilidad del paciente de desarrollar cáncer (NCI, NHG, 2022). Se debe sospechar cáncer de mama asociado a BRCA1 y BRCA2 en personas con los siguientes antecedentes (Petrucelli, Daly y Pat, 2022):

- Diagnóstico a los 50 años o antes.
- Cáncer de mama triple negativo; es decir, las células no expresan el receptor de estrógeno (ER), progesterona (PR) y el receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano (HER2).
- Diagnóstico a cualquier edad en una persona de ascendencia judía Ashkenazi; ya que, el 2.0% de esta población es portadora de una mutación en BRCA1 o BRCA2.
- Familiares de primer grado (padres e hijos), segundo (abuelos, nietos y hermanos), o tercer grado (tíos, sobrinos, bisabuelos o bisnietos), con una variante patogénica en BRCA1 o BRCA2.

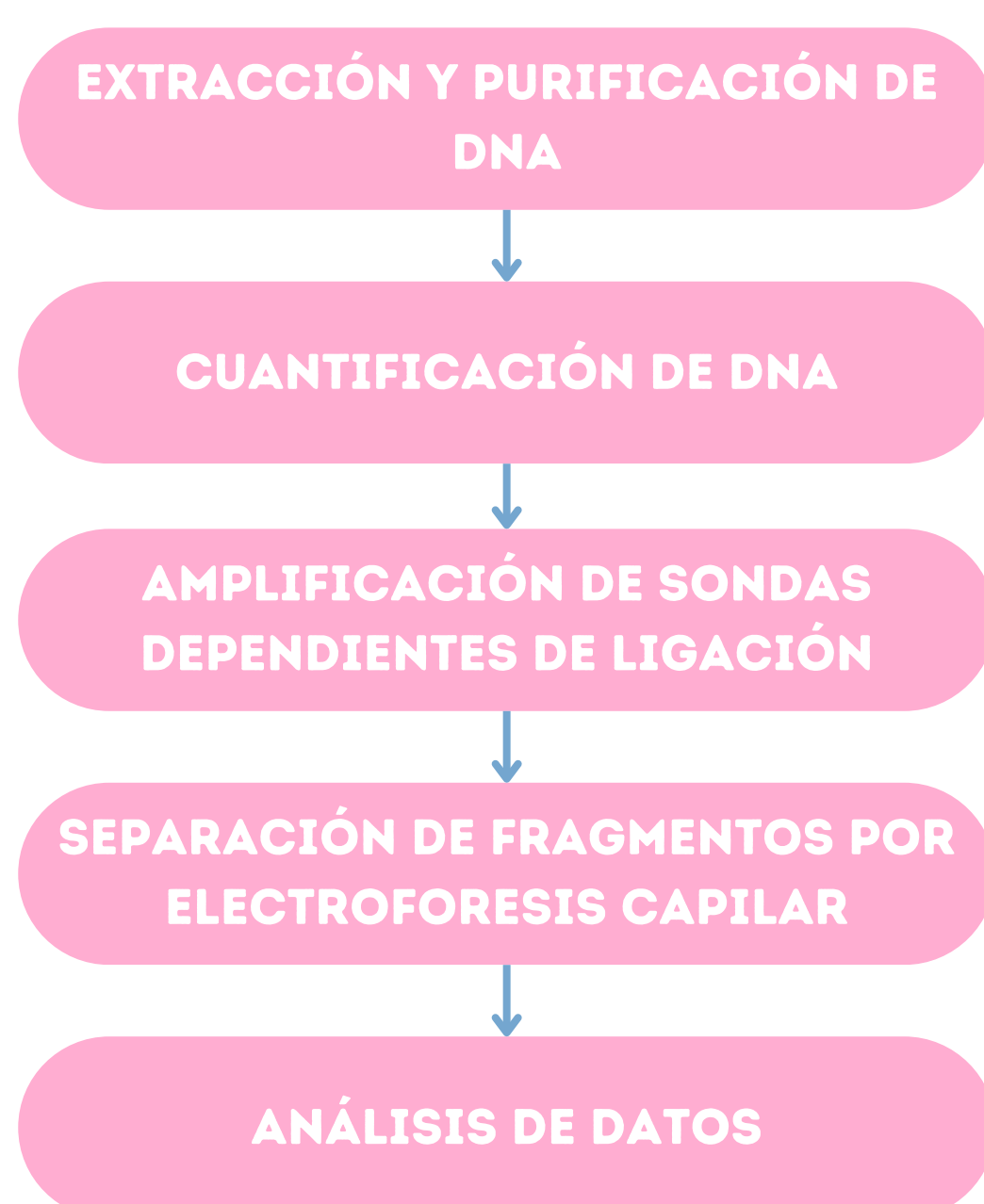


¿Por qué es importante realizar este examen?

Actualmente se estima que cada año se producen 1,6 millones de casos nuevos de cáncer de mama en todo el mundo, convirtiéndolo en el cáncer más común entre mujeres (Thorat, 2020). Entre el 55-72% de las mujeres que heredan una mutación en BRCA1 y entre el 45-69% de las mujeres que heredan una mutación en BRCA2, desarrollarán cáncer de mama entre los 70 y los 80 años (NCI, 2023). Un estudio realizado en 2021 reveló que, en población mexicana, el 16.9% de mujeres menores a 50 años, diagnosticadas con cáncer de mama, presentan mutación en alguno de estos dos genes (Juárez, 2021).

Por otro lado, menos del 1% de todos los casos de cáncer de mama se diagnostica en hombres; de los cuales, el 13% está asociado a mutaciones en BRCA2 (DePolo, 2020). Por lo anterior, la identificación de mutaciones en BRCA1 y BRCA2, otorga al médico genetista y médico oncólogo, la información necesaria para la toma de decisiones médicas preventivas para reducir el riesgo del paciente de desarrollar cáncer, o bien, para detectar de forma oportuna esta patología (NCI, 2023).

¿Cuál es el procedimiento para la determinación de variaciones en el número de copias de BRCA1 y BRCA2?



¿Qué tipo de muestra se requiere para la detección de las mutaciones asociadas a BRCA 1 y BRCA 2?

La prueba para las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 se realiza a partir de una **muestra de sangre total periférica** obtenida por venopunción, en un tubo tipo **Vacutainer con EDTA-K2 como anticoagulante** y debidamente identificado. Inmediatamente después de tomar la muestra, esta se debe mezclar suavemente por inversión y **mantenerse a temperatura ambiente (entre 18 a 25 °C)**.



¿Cuál es el método para determinar las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2

Este examen se realiza mediante la Amplificación de Sondas Múltiple dependiente de Ligación (MLPA, por sus siglas en inglés). Esta técnica semicuantitativa, se emplea para determinar el número relativo de copias de una secuencia de DNA blanco, en una reacción de PCR múltiple. Después de la desnaturalización inicial de la muestra de DNA, se agrega una mezcla de sondas MLPA; las cuales, constan de dos oligonucleótidos que hibridan específicamente con secuencias blanco contiguas que serán ligadas entre sí. Tras la ligación, todas las sondas ligadas, son amplificadas simultáneamente utilizando un solo par de cebadores marcados con un fluorocromo. Posteriormente, en un analizador genético, los fragmentos son separados por electroforesis capilar; es decir, el equipo detecta e interpreta, en forma de un electroferograma, la fluorescencia emitida por el fluorocromo de cada fragmento. Finalmente, al comparar el electroferograma resultante de una muestra problema contra un conjunto de muestras de referencia, se puede determinar el número relativo de copias en la muestra de interés.



#Especialistasporsalud



¿Aún tienes dudas sobre el examen?



**Contacta a nuestros asesores comerciales
y solicita una asesoría personalizada.**

Referencias

1. Crawford, S; y Alder, R. (2022). Breast cancer. Guía médica de Magill's. Recuperado de <https://search-ebscohost-com.pbidi.unam.mx:2443/login.aspx?direct=true&db=ers&AN=86193952&lang=es&site=eds-live>.
2. Honorado, E; Benitez, J; y Palacios, J. (2006). Histopathology of BRCA1- and BRCA2-associated breast cancer. Recuperado de <https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1016/j.critrevonc.2006.01.006>
3. National Cancer Institute. BRCA Gene Mutations: Cancer Risk and Genetic Testing. Recuperado de <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet>.
4. National Human Genome. Research Institute. (2022). BRCA1/ BRCA2. Recuperado de <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/BRCA1-BRCA2>.
5. Centers for Disease Control and Prevention. (2022). What Is Breast Cancer? Recuperado de https://www.cdc.gov/cancer/breast/basic_info/what-is-breast-cancer.htm.
6. Petrucelli, N; Daly, M; y Pal, T. (2022). BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/>.
7. Thorat, M; Balasubramanian, R. (2020). Breast cancer prevention in high-risk women. Recuperado de <https://doi-org.pbidi.unam.mx:2443/10.1016/j.bpobgyn.2019.11.006>.
8. Casaubon, J; Kashyap, S; y Regan, J. (2022). BRCA 1 y 2. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470239/>.
9. DePolo, J. (2020). En los hombres, las características de los tipos de cáncer asociados con el gen BRCA1 difieren de las características de los tipos de cáncer asociados con el gen BRCA2. Recuperado de <https://www.breastcancer.org/es/noticias-de-investigacion/las-caracteristicas-de-los-tipos-de-cancer-asociados-a-los-genes-brca1-2-difieren-en-hombres>.
10. Juárez, D. y Col. (2021). Prevalencia de mutación germinal de BRCA en mujeres jóvenes con cáncer de mama: experiencia de un Centro Privado de Tercer Nivel. Recuperado de <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2021/bc214c.pdf>.
11. OMS, PAHO. Prevención: factores de riesgo y prevención del cáncer de mama [Archivo PDF]
12. OMS. (2023). Cáncer de mama. Recuperado de <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/breast-cancer>.



DIAGNÓSTICA JR
Especialistas por salud

Asistencia comercial

WhatsApp 



55 4527 5331

Síguenos en redes



[dimo.jr](#)



[SoyDimoJR](#)



[Laboratorio Diagnóstica JR](#)

Dirección:

Av. de las torres Mz 20, Lt. 5 Col. San Juan Joya, C.P.
09839, Alcaldía Iztapalapa, Ciudad de México.