



## Cáncer de mama y ovario - BRCA1 Y BRCA2

Los cánceres de mama y ovario son tumores que se destacan ya que afectan a muchas mujeres, manifestándose en el 10% de los casos debido a una causa hereditaria. Genia ofrece a través de estudios genéticos, la posibilidad de saber quién posee esa predisposición heredada y quién no.

### ¿QUÉ SON BRCA1 Y BRCA2?

BRCA1 y BRCA2 son genes que producen proteínas supresoras de tumores. Estas proteínas ayudan a reparar el ADN dañado y, de esta manera, de asegurar la estabilidad del material genético de las células. Cuando uno de estos genes está alterado o "mutado", deja de cumplir parcial o totalmente su función y el daño al ADN no puede repararse adecuadamente. Como resultado personas con mutaciones en estos genes corren un mayor riesgo de presentar cáncer.

Las mujeres portadoras, además de presentar un mayor riesgo de sufrir cáncer de mama u ovario, también poseen un riesgo medianamente incrementado para: cáncer de colon, cáncer pancreático, cáncer de estómago, cáncer de tiroides y cáncer de piel tipo melanoma.

Los hombres portadores son más propensos al cáncer de mama, cáncer pancreático, y cáncer de próstata.

### ¿QUIÉNES DEBERÍAN HACERSE EL ESTUDIO?

Familias con elementos de sospecha para cáncer hereditario, son aquellas con:

- Diagnóstico de cáncer de mama menor a 45 años.
- Tres familiares directos diagnosticados con cáncer de mama, de donde por lo menos uno haya sido antes de los 50 años.
- Aquellas personas que sufrieron cáncer de mama bilateral, con tumor primario diagnosticado antes de los 50 años.
- Diagnóstico de cáncer de mama triple negativo antes de los 60 años.
- Cáncer de mama y ovarios en la misma rama de la familia independiente de la edad.
- Cáncer de mama en hombres.
- Cáncer de ovario independiente de la edad.
- Ascendencia judía Askenazí.

## ¿QUÉ PASA SI LA MUTACIÓN ESTÁ EN LA FAMILIA?

En caso de detectar una mutación patogénica, cada uno de los familiares tiene un 50% de probabilidad de haberla heredado, destacando que quién NO la tenga, NO la transmite a su descendencia. El objetivo es una vez detectada poder diferenciar a los portadores de los no portadores.

## ¿CUÁL ES LA IMPORTANCIA CLÍNICA?

Los portadores SANOS son informados acerca de las diferentes estrategias de prevención. Son variadas, pudiendo ir desde controles periódicos comenzando en edades más tempranas en comparación al resto de la población, a cirugías profilácticas. Se discuten las opciones según el sexo, edad y proyectos de cada individuo, para que luego las evalúe con su médico tratante.

Para aquellos PORTADORES previamente diagnosticados que estén bajo tratamiento, se puede en algunos casos utilizar la información brindada por el estudio genético, para orientar el tratamiento. Esto es posible debido a que la biología tumoral de algunos tumores tipo hereditario ya se conoce, lo que ayuda a saber el comportamiento frente a diferentes tratamientos. Así se puede optar por los que tienen mayor eficacia.

## ¿QUÉ ESTUDIO GENÉTICO OFRECE GENIA?

El Laboratorio GENIA ofrece:

- Secuenciación completa por NGS (Next Generation Sequencing) de los genes BRCA1 y BRCA2.
- Estudio por MLPA de grandes rearrreglos en los genes BRCA1, BRCA2 y CHEK2.
- Análisis por Sanger de mutación familiar conocida en los genes BRCA1 y BRCA2.

De esta manera se otorga al profesional médico una herramienta que permite la elección de la estrategia terapéutica más conveniente y en el momento indicado.

## NUESTROS SERVICIOS INCLUYEN:

- Confirmación de mutaciones patogénicas por secuenciación Sanger.
- Tiempo de entrega: 30 días.
- Servicio de Counselling o asesoramiento genético a cargo de un médico especializado en cáncer hereditario
- El resultado genético-molecular es acompañado de la traducción médica de los estudios realizados, y los resultados obtenidos, en conjunto con una serie de recomendaciones generales para discutir con el médico tratante. Éste se entrega a través de una segunda consulta médica, de forma confidencial, personal e intransferible.



**URUGUAY | Laboratorio Genia**  
Br. Artigas 922 - Montevideo  
Tel.: (+598) 2712 1212  
Zonamerica  
Ruta 8, Km 17.500  
Edificio Biotec  
Tel.: (+598) 2518 2044  
laboratorio@genia.com.uy  
www.laboratoriegenia.com

**ARGENTINA | Laboratorio Genia**  
Juncal 2712, Capital Federal  
Buenos Aires, Argentina  
Tel.: (+5411) 4822 6333  
genia@laboratoriegenia.com

**PARAGUAY | REINHART Comercial SRL**  
Gral. Santos esquina Concordia  
Complejo Santos - Of. E4  
Tel.: (+595-21) 205495 / 201164  
gizella@reinhart.com

**BRASIL | Laboratorio Genia**  
Av. Borges de Medeiros 2500, sala 1805.  
Bairro Praia de Belas | Porto Alegre - RS  
Tel.: (+51) 3268 0086  
brites@laboratoriegenia.com  
www.laboratoriegenia.com.br