

Variantes genéticas en el cáncer de mama

Genetic Variants in Breast Cancer

Rosa Iliana Ortigoza Garcell¹, Pedro Enrique Miguel Soca², Dalvis Machín Batista³

1 Máster en Atención Integral a la Mujer. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínico Pedro del Toro Saad. Holguín.

2 Especialista de Segundo Grado en Bioquímica Clínica. Profesor Auxiliar. Investigador Agregado. Universidad de Ciencias Médicas. Holguín.

3 Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Instructora. Universidad de Ciencias Médicas. Holguín.

Señor editor:

Hemos leído el interesante artículo de Álvarez Estrabao y otros autores¹ que trata un tema de mucha actualidad sobre el asesoramiento genético en el cáncer de mama, una neoplasia maligna que constituye la principal causa de muerte por cáncer en mujeres.

Los factores que producen el cáncer se agrupan en dos grupos: la genética y el ambiente. En la mayoría intervienen cancerígenos químicos, físicos y biológicos, relacionados con estilos de vida. Otros agentes son las radiaciones ionizantes y los virus; todos tienen una propiedad común: alteran el genoma o conjunto de genes de la especie².

En este comentario nos referiremos a las variantes genéticas del cáncer de mama, un aspecto poco desarrollado en el citado trabajo¹, pero sometido a intensa investigación en todo el mundo, por constituir marcadores de este tumor con potenciales aplicaciones terapéuticas³.

El gen *HGF* se encuentra silenciado transcripcionalmente en las células epiteliales

normales de mama, pero su represión falla por mecanismos desconocidos en el carcinoma mamario ⁴. Otros genes probablemente implicados en las metástasis cerebrales a partir de tumores mamarios son el de la ciclooxigenasa *COX2* o *PTGS2* y del receptor del factor de crecimiento epidérmico (*EGFR*)⁵.

Las mujeres portadoras heterocigóticas de alguna mutación de los genes *BRCA1* o *BRCA2* tienen riesgo del 60-80% de padecer cáncer de mama y del 10-40% de ovario y son candidatas para estrategias de reducción de riesgo como la ooforectomía y mastectomía. Sin embargo, un problema recurrente en la práctica médica es que muchos de los cambios detectables en estos genes producen alteraciones sutiles de las proteínas, lo que dificulta el pesquiasaje en las personas afectadas ⁶.

Los cánceres de mama triple negativos, alrededor del 15% de todos los cánceres invasivos, se definen como tumores que no expresan el receptor de estrógenos, ni el receptor de progesterona y que no sobre expresan HER2/neu. Estas neoplasias habitualmente tienen un mal pronóstico y las mujeres con historia familiar de cáncer de mama experimentan un significativo riesgo y son portadoras de mutaciones del gen *BRCA1* ⁷.

La principal ventaja de los estudios genéticos sobre el cáncer es su elevada confiabilidad, lo que permite el diagnóstico preciso de la susceptibilidad hereditaria a las neoplasias malignas, aunque sus limitantes fundamentales radican en que se necesitan laboratorios equipados, un personal bien entrenado y calificado y son estudios costosos no disponibles en los centros de atención primaria de salud.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1 Álvarez Estrabao OA, Cruz Mariño T, Concepción Osorio M, Cardet Escalona M, Díaz Armas MT. Asesoramiento genético sobre el cáncer de mama. Correo Científico Médico Holguín. 2012 [citado 18 oct 2012]; 16(2). Disponible en:

<http://www.revcocmed.sld.cu/index.php/cocmed/article/view/506/70>

2 Miguel-Soca PE, Almaguer Herrera A, Ponce de León D, Sales Márquez H, Pérez Rodríguez H. El cáncer una enfermedad genética. Correo Científico Médico Holguín. 2007 [citado 1 nov 2012]; 11(3). Disponible en: <http://www.cocmed.sld.cu/no113/n113rev1.htm>

3 McElwee JL, Mohanan S, Griffith OL, Breuer HC, Anguish LJ, Cherrington BD, et al. Identification of PADI2 as a potential breast cancer biomarker and

therapeutic target. BMC Cancer. 2012 [citado 3 nov 2012]; 12:500. Disponible en:

<http://www.biomedcentral.com/1471-2407/12/500>

4 Ma J, DeFrances MC, Zou C, Johnson C, Ferrell R, Zarnegar R. Somatic mutation and functional polymorphism of a novel regulatory element in the HGF gene promoter causes its aberrant expression in human breast cancer. J Clin Invest. 2009; 119(3):478-91.

5 Bos PD, Zhang XHF, Nadal C, Shu W, Gomis RR, Nguyen DX, et al. Genes that mediate breast cancer metastasis to the brain. Nature. 2009; 459: 1005-9. 6 Domchek SM, Greenberg RA. Breast cancer gene variants: separating the harmful from the harmless. J Clin Invest. 2009; 119(10):2895-7.

7 Pern F, Bogdanova N, Schürmann P, Lin M, Ay A, Länger F. Mutation analysis of BRCA1, BRCA2, PALB2 and BRD7 in a hospital-based series of German patients with triple-negative breast cancer. PLoS ONE. 2012 [citado 4 nov 2012]; 7(10): e47993.

doi:10.1371/journal.pone.0047993. Disponible en:

<http://www.plosone.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.00479>

Correspondencia

Dr. Pedro Enrique Miguel Soca. Correo electrónico: soca@ucm.hlg.sld.cu