

BRCA1 y BRCA2 en hombres

Todo el mundo tiene los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Estos genes ayudan a reparar el daño al ADN dentro de las células. Sin embargo, algunas personas heredan una mutación en uno de sus genes BRCA, lo que aumenta el riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer, incluso cáncer de mama (femenino y masculino), ovario, páncreas y próstata, así como melanoma. Aquellas personas con resultado positivo para una mutación genética tienen opciones disponibles para reducir y controlar los riesgos de cáncer.

Los hombres pueden ser portadores de las mutaciones del gen *BRCA1* o *BRCA2* y pueden correr mayor riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer. Si bien los riesgos de cáncer en los portadores de la mutación del BRCA de sexo masculino no son tan elevados como los de los portadores de la mutación del BRCA de sexo femenino, el control del riesgo de cáncer y la detección temprana son cruciales. Es importante que tanto hombres como mujeres recuerden que los antecedentes familiares de cáncer de mama, ovario, próstata o páncreas en la familia del padre pueden indicar una mutación genética hereditaria. Muchas personas creen erróneamente que los antecedentes familiares de cáncer de mama u ovárico del lado materno de la familia son los que importan. Los hombres pueden heredar una mutación del gen BRCA de la madre o el padre y pueden transmitir la mutación del gen BRCA a sus hijos e hijas.

El tratamiento médico para los hombres con mutaciones del *BRCA1/2* cambia a los 35-40 años de edad. A partir de los 35 años, los hombres portadores de la mutación del BRCA deben comenzar los exámenes mamarios clínicos anuales con un médico. A la edad de 40 años, se recomiendan pruebas de detección del cáncer de próstata para los portadores del *BRCA2* y se consideran para los portadores del *BRCA1*. Los hombres con mutación del BRCA y antecedentes familiares de cáncer de páncreas o melanoma deben hablar con un médico para desarrollar un plan personalizado de detección de dichos tipos de cáncer.

Los hombres de una familia con una mutación del BRCA conocida o sospechada también pueden desear someterse a pruebas genéticas para tomar decisiones reproductivas. La decisión de utilizar tecnologías reproductivas para evitar la transmisión de rasgos hereditarios es una elección profundamente personal. Para las personas que desean considerar estas tecnologías, el diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) puede utilizarse con la fecundación in vitro. El DGP implica realizar la prueba de detección en los embriones (óvulos fecundados) para detectar una mutación genética específica, como las mutaciones del *BRCA1/2*, antes de ser transferidos al útero de una mujer. Esta puede ser una opción para las personas que padecen una enfermedad hereditaria y desean reducir considerablemente la posibilidad de transmitirla a un hijo.

PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE EL *BRCA1* Y EL *BRCA2*

¿Quién debería considerar la asesoría genética para las mutaciones del *BRCA1* o *BRCA2*?

- Hombres de una familia con una mutación conocida del BRCA
- Hombres con antecedentes personales de cáncer de mama masculino
- Hombres con antecedentes personales de cáncer de próstata o de páncreas con al menos un pariente cercano con lo siguiente:
 - Cáncer de mama antes de los 50 años de edad
 - Cáncer de ovario, páncreas o próstata a cualquier edad
- Hombres con antecedentes personales de cáncer de páncreas y de ascendencia judía asquenazí
- Los hombres con antecedentes familiares de cáncer de mama de menos de 50 años de edad o cáncer en ambas mamas o cáncer ovárico, o cualquiera de los criterios anteriores, también pueden ser recomendados para recibir asesoramiento genético

¿Cómo recopilo mis antecedentes familiares antes de mi visita a un genetista?

Recopile detalles de sus antecedentes familiares de cáncer de parientes consanguíneos, tanto del lado de la madre como del padre. Esto incluye a los parientes de primer grado (padres, hermanos, hijos), de segundo grado (medios hermanos, abuelos, tías, tíos) y de tercer grado (primos, bisabuelos, tías abuelas, tíos abuelos).

¿Qué tan frecuentes son las mutaciones del *BRCA1* y *BRCA2*?

Las mutaciones hereditarias del *BRCA1* y *BRCA2* no son frecuentes. Aproximadamente 1 de cada 300 personas en la población general tiene una mutación. Las personas descendientes de judíos asquenazíes tienen una probabilidad de 1 en 40 de ser portadores de una mutación del *BRCA1/2*. Esta es una probabilidad al menos diez veces mayor a la de la población general.

¿Pueden las mujeres y los hombres ser portadores de mutaciones del BRCA?

Tanto las mujeres como los hombres pueden ser portadores de las mutaciones del BRCA y transmitirlos a sus hijos e hijas.

¿Cuál es la probabilidad de transmitir o heredar una mutación del BRCA?

Si una madre o un padre es portador de una mutación, hay un 50 % de probabilidades de transmitirla a cada hijo. Esto significa que no todos los integrantes de las familias con mutaciones del BRCA heredan el mismo riesgo de cáncer.

¿Cuánto cuesta la prueba del BRCA y lo cubre el seguro?

El costo de las pruebas genéticas del BRCA varía según el tipo de prueba que se realice. Estos costos a menudo son cubiertos, ya sea en parte o en su totalidad, por las aseguradoras cuando una persona cumple con ciertos lineamientos para las pruebas. Medicare normalmente cubre las pruebas genéticas para personas con antecedentes personales de cáncer. La cobertura de Medicaid varía de un estado a otro.

¿Qué pasa si no tengo seguro o no puedo pagar mi prueba de BRCA?

Algunos centros médicos y laboratorios de pruebas tienen programas para ayudar económicamente a las personas sin seguro o con cobertura insuficiente para afrontar el costo de sus pruebas genéticas.

¿Interferirá el resultado de la prueba de BRCA con la obtención de un seguro médico?

La Ley federal conocida como Ley contra la Discriminación por Información Genética (GINA, por sus siglas en inglés) conocida como la Ley de No Discriminación de Información Genética (GINA, por sus siglas en inglés) impide que los empleadores y las compañías de seguros médicos discriminen a las personas por su información genética.

¿Son las mutaciones del *BRCA1/2* las únicas que aumentan el riesgo de cáncer?

Si bien las mutaciones en los genes *BRCA1/2* son importantes factores predisponentes del riesgo de cáncer, no son las únicas. Una evaluación completa del riesgo de cáncer por parte de un genetista puede ayudar a determinar si se recomienda realizar pruebas para detectar otras mutaciones genéticas.

¿Dónde puedo obtener más información sobre el *BRCA1/2* y ayuda para encontrar un especialista en genética?

Visite basser.org or o llame a Bassler Center al **215.662.2748**. La National Society of Genetic Counselors (nsgc.org) también es un recurso útil para encontrar genetistas en su zona.

Desde **Basser Center for BRCA** en colaboración con:

