

## CÁNCER DE MAMA:

# ¿Cómo saber si es hereditario?

El código genético que define nuestro ADN es el libro maestro que indica cómo nuestro cuerpo está formado, cómo se ve y cómo funciona. En ocasiones, nuestro material genético presenta mutaciones, es decir, errores que pueden provocar diversas enfermedades, entre ellas el cáncer de mama.

Cada año, se diagnostican en nuestro país cerca de 3.000 casos de cáncer de mama, de los cuales entre un 5% y un 10% son de carácter hereditario, porque se desarrollan por mutaciones genéticas específicas que se pueden transmitir de generación en generación. El resto de los casos ocurre por mutaciones esporádicas, se presenta en edades más avanzadas y no son hereditarios.

Las mutaciones asociadas al cáncer de mama hereditario ocurren principalmente en los genes BRCA1 y BRCA2, a los cuales se suman otros genes descubiertos en estudios científicos recientes (como TP53, PTEN y STK11/LKB1).

Las personas que portan mutaciones en BRCA1 y 2 tienen hasta un 87% más de riesgo de desarrollar un cáncer de mama u ovario, respecto de una mujer sana, lo que se conoce como Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (HBOC, por su sigla en inglés).

Es decir, el hecho de portar estas mutaciones no sólo implica un riesgo elevado de desarrollar un cáncer de mama, sino un riesgo elevado de presentar cáncer de ovario y en menor proporción cáncer de páncreas o de próstata en varones. Además, las pacientes que han sido diagnosticadas con un cáncer de mama hereditario tienen un riesgo de 60% de desarrollar un segundo cáncer, ya sea de mama u ovario.

La doctora Eva Bustamante, jefa de Investigación y Desarrollo del Instituto Oncológico FALP, explica que "las mutaciones o errores en ciertos genes pueden ser heredados de uno de los padres, excepcionalmente de ambos, o adquiridas durante la vida de una persona. Las mutaciones que se heredan están presentes en el ADN de las células reproductivas (ovocitos o espermatozoides), por lo tanto, después de ocurrida la fecundación, estos errores estarán presentes en todas las células de esa persona, implicando un mayor riesgo de desarrollar un cáncer en el futuro. Este riesgo es el que se hereda, no el cáncer".

### PREDISPOSICIÓN FAMILIAR

Cuando hay más de un familiar con cáncer, generalmente nos angustiamos pensando que se trata de un problema hereditario. Sin embargo, todo depende de qué tipo de cáncer y sobre todo de la edad del diagnóstico. "Si hubo un cáncer de mama en la familia, que se presentó a los 80 años de vida de la abuela, claramente no se está frente a un componente hereditario, pero si ocurrió en la abuela a los 40 y en la madre a los 35 años, eso sí es una evidencia hereditaria que se debe considerar".

Antes de estudiar la predisposición genética se confirma si existe tendencia familiar y para esto se elaboran árboles genealógicos considerando la edad del diagnóstico y el tipo de cáncer. Finalmente, se evalúa el riesgo según criterios de consenso internacional (ver recuadro), a los cuales se debe agregar la realización de un test genético.

La doctora Mabel Hurtado, miembro del equipo de cirugía mamaria del Instituto Oncológico FALP,



DIOMEDIA

### Al conocer los cánceres que se han presentado en la familia, el paciente puede orientarse a mejorar sus hábitos de vida.

explica que este tipo de examen consiste en tomar una muestra de sangre, o en algunas ocasiones células de la mucosa bucal, para buscar la presencia de mutaciones en los genes de interés. En Chile existen diversas alternativas para realizar esta prueba, la que puede ser analizada en el país o en el extranjero.

Los test genéticos proporcionan información muy valiosa para toda la familia, incluso para los miembros que no hayan sido analizados. Al conocer

los cánceres que se han presentado en la familia, el paciente puede orientarse a mejorar sus hábitos de vida a través de diversos factores protectores, entre ellos, evitar fumar, protegerse del sol, mantener una dieta equilibrada, hacer ejercicio regularmente, junto con realizarse los exámenes preventivos en forma oportuna (Papanicolaou, Antígeno Prostático Específico, Dermatoscopia Digital, Mamografía).

Asimismo, junto al profesional se evaluará la mastectomía como medida preventiva. La detección precoz es fundamental en los cánceres de tipo hereditario, ya que mientras más anticipadamente se realice el diagnóstico, mayores probabilidades de tratamiento y de sobrevida tendrá el paciente.



PSICÓLOGA PASCALE KLEINMAN B.,  
Departamento de Calidad de Vida Instituto Oncológico FALP

## Un viaje de cambios y nuevas emociones



Desde el instante en que a una mujer le comunican que padece cáncer de mama, se experimenta un vuelco radical en la forma de vivir y percibir las emociones, los sentimientos y el sentido de la propia existencia.

El modo en que cada persona vive su enfermedad es único. No obstante, se pueden observar ciertas experiencias comunes que la gran mayoría de las pacientes experimentan.

El atravesar por un cáncer de mama y sus tratamientos pone ante los ojos de los demás y de la propia paciente, cambios en el cuerpo que resultan evidentes. Por ello, esta experiencia puede resultar traumática, ya que desestructura diversas áreas, cuestionando, por ejemplo, las relaciones de pareja, las dinámicas familiares, el modo en que ha vivido su historia personal, las prioridades e incluso el origen de la enfermedad. En ocasiones, las pacientes manifiestan sentimientos de culpa por haber desarrollado el cáncer, aparecen conflictos respecto a su femineidad.

La extracción de una mama, la caída del cabello, los diversos malestares físicos que conlleva un tratamiento, provocan importantes efectos de orden psicológico, emocional, afectivo y psicosociales. Surgen interrogantes en relación a cómo se perciben a sí mismas y cómo sienten ellas que los demás las ven, las miran; antes y después de su cáncer. De esta forma, a lo largo del proceso oncológico –entendiendo por esto todo el recorrido que un paciente realiza desde el diagnóstico hasta el alta médica o el fin de la enfermedad– una paciente irá aprendiendo a mirar este nuevo cuerpo, a habitarlo y a convivir con él.

Si bien en la actualidad existen formas de aminorar los efectos de una mastectomía, las pacientes suelen resentir profundamente el no poseer ni sentir su cuerpo como este era previo a la enfermedad. Pueden experimentar deseos de aislarse y de evitar el contacto, ya sea por vergüenza, rechazo a su imagen corporal, temor a sentir dolor frente al contacto con otro.

Por otra parte, algunas pacientes buscan relacionarse afectiva e íntimamente con otros, dar y recibir afecto; como una forma de obtener seguridad y contención, para reafirmarse como persona y también para recuperar cierto control y estabilidad emocional y afectiva.

Si bien estos sentimientos y reacciones son esperables, es importante estar atentos a que cuando comienzan a interferir en la vida cotidiana, es el momento de pedir ayuda profesional y apoyo familiar.

### CRITERIOS PARA UNA EVALUACIÓN DE RIESGO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

#### INDEPENDIENTE DE LA HISTORIA FAMILIAR

- Cáncer de mama antes de los 45 años.
- Diagnóstico de al menos dos cánceres de mama primarios, uno de ellos antes de los 50 años.
- Cáncer de mama triple negativo a los 60 años o menos.
- Pertenecer a una etnia de riesgo (Asquenazí, Islándica, etc.).

#### DEPENDIENTES DE LA HISTORIA FAMILIAR

- Diagnóstico de cáncer de mama antes de los 50 años con:
  - Uno o más familiares cercanos con cáncer de mama a cualquier edad
  - Uno o más familiares cercanos con cáncer de páncreas
  - Uno o más familiares cercanos con cáncer de próstata (Gleason  $\geq 7$ ).
- Diagnóstico de cáncer de mama a cualquier edad con:
  - Uno o más familiares cercanos diagnosticados con cáncer de mama antes de los 50 años.
  - Dos o más familiares con cáncer de mama a cualquier edad.
  - Uno o más familiares diagnosticados con cáncer de ovario invasivo.
  - Dos o más familiares cercanos diagnosticados con cáncer de páncreas o cáncer de próstata (Gleason  $\geq 7$ ) a cualquier edad.
  - Un familiar hombre con cáncer de mama.



## KINESIOLOGÍA:

# Clave para la recuperación integral

La intervención del kinesiólogo oncológico en el tratamiento de la paciente operada por cáncer de mama es cada vez más importante en su evolución física y psicológica.

Lavarse el pelo, caminar o levantarse de la cama son acciones cotidianas y básicas para muchos, pero para los pacientes con cáncer puede resultar un difícil obstáculo, sobre todo después de la cirugía oncológica. Y es ahí donde la kinesioterapia tiene un rol clave para apoyar la recuperación integral del paciente.

Y es que la extirpación de la mama, que en ocasiones se realiza en este tipo de cáncer, genera una atrofia muscular en el hombro del lado en el que se realizó la cirugía. "Al extraer el tejido mamario afectado por el cáncer, se produce un daño muscular que es la disfunción de hombro, lo que provoca dolor e incapacidad para variados movimientos", explica Verónica Hurtado, Jefa del

Servicio de Kinesiología del Instituto Oncológico FALP.

El apoyo a la paciente, por tanto, comienza como pre-habilitación al acto quirúrgico, entregándole educación e información de su disfunción miofascial y articular, de los ejercicios y posturas desde el post operatorio inmediato.

"En FALP la terapia kinésica se inicia con talleres grupales que le enseñan a la paciente precauciones, cuidados, contraindicaciones, posturas, ejercicios que van siendo progresivos a medida que evoluciona el tratamiento. Luego, se realizan las sesiones de terapia individual", explica.

El Linfedema es una consecuencia crónica de la cirugía de mama, que debe ser tratado

precozmente por el kinesiólogo oncológico, por medio de drenaje linfático y técnicas asociadas a esta terapia.

"Se ha demostrado el efecto y beneficios que entrega el ejercicio durante el tratamiento oncológico. A pesar que la paciente operada de mama se encuentre en quimioterapia o radioterapia ella debe continuar con ejercicio supervisado por el kinesiólogo".

La profesional recalca que además el ejercicio mejora el estado anímico y la calidad de vida de la paciente.

Por ello, contar con una intervención precoz con los ejercicios logrará una mejor calidad de vida e inserción a la vida laboral y social.