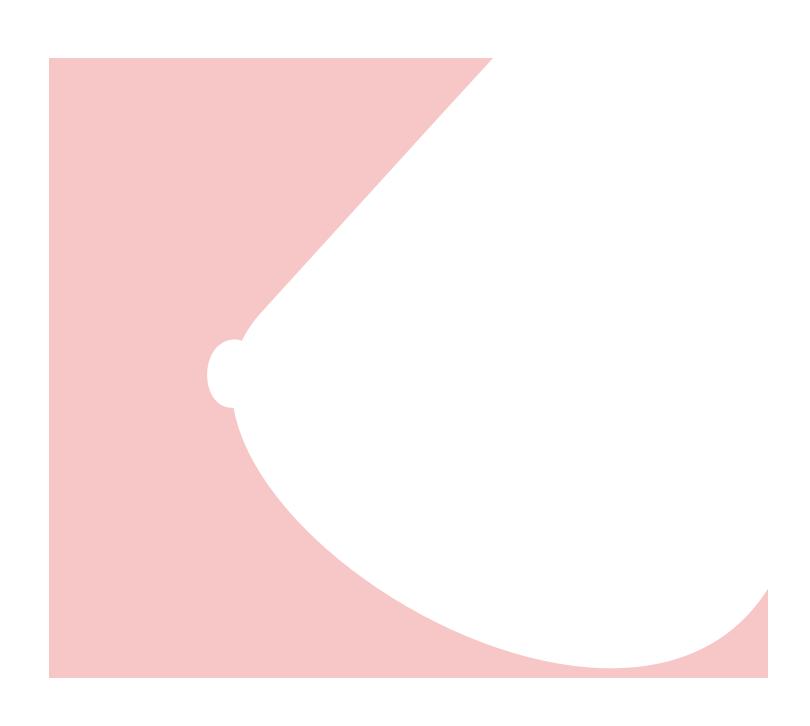


Cáncer de mama

Pronóstico y diagnóstico



Situación actual

Cada año se diagnostican en el mundo más de un millón de mujeres con cáncer de mama: es el tumor más frecuente en la población femenina y la mayor causa de muerte para las mujeres. Se estima que 1 de cada 8 mujeres padecerán este tipo de cáncer a lo largo de su vida. El cáncer de mama no es solo una enfermedad exclusiva de las mujeres. Aunque es mucho menos frecuente, los hombres también pueden verse afectados. El cáncer de mama representa el 1% de todos los casos de cáncer masculino.

Aunque la incidencia en España es baja comparada con otros países como Estados Unidos, Francia o Alemania, en nuestro país se diagnostican unos 26.000 nuevos casos al año, lo que representa casi el 30% de todos los tumores del sexo femenino. Además, existe una notable variación en la incidencia de la enfermedad según las provincias, siendo la incidencia en Cataluña superior a la media nacional.

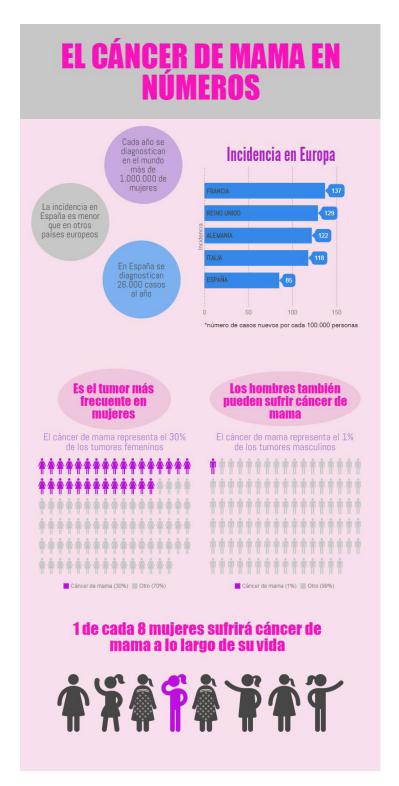
¿Qué es el cáncer de mama?

El cáncer de mama se caracteriza por un crecimiento incontrolado de células anormales de la glándula mamaria, concretamente de las glándulas productoras de leche o de los conductos que llevan leche al pezón. Cuando el tumor se propaga a otras zonas del tejido mamario, se habla de tumor invasivo.

Tipos de cáncer de mama

Es importante saber el tipo de cáncer para encontrar el tratamiento más eficaz. Actualmente la forma más común de clasificar los distintos tipos de cáncer de mama es en función de la biología de la célula tumoral, es decir, teniendo en cuenta qué receptores están presentes en la superficie de estas células.

El tipo de cáncer de mama más abundante y el más característico de mujeres postmenopáusicas es el dependiente de hormonas. Estos tumores presentan receptores de estrógenos (ER) y/o de progesterona (PR) en la superficie de sus células.



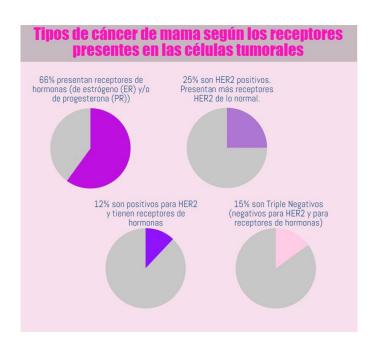
Por este motivo, estos tumores crecen en presencia de dichas hormonas. Son los tumores con mejor pronóstico y el tratamiento más idóneo suele ser la hormonoterapia: fármacos que inhiban o modulen el efecto de las hormonas.

Otro tipo de cáncer de mama es el que se describe como "positivo para HER2". El gen HER2 produce las proteínas HER2, receptoras en las células mamarias. En una célula sana, estos receptores ayudan a controlar el crecimiento, división y reparación de la misma. Sin embargo, en el 25% de los casos, el gen HER2 está amplificado, es decir, existen muchas copias del gen. Esta situación lleva a que se produzca una excesiva cantidad de estos receptores y que las células mamarias crezcan y se dividan sin control. Este tipo de tumores tienden a crecer más rápido y hay mayor probabilidadde que reaparezcan. Afortunadamente, en los últimos años el pronóstico de estas mujeres ha mejorado mucho gracias a la aparición de fármacos dirigidos específicamente contra HER2.

También hay tumores positivos para HER2 y además dependientes de hormonas. En este caso es posible una combinación de los tratamientos.

En los últimos años el pronóstico de las pacientes con positivo para HER2 ha mejorado mucho gracias a la aparición de fármacos dirigidos

Por último, se encuentran los "triple negativos": no presentan receptores para hormonas y no sobreexpresan la proteína HER2. Su incidencia es mucho menor: suponen aproximadamente el 15% de todos los cánceres de mama. Actualmente la única opción terapéutica conocida en estos casos es la quimioterapia.



Elección del tratamiento en función del perfil genético

Algunos genes y proteínas pueden influir en el comportamiento de un determinado cáncer de mama y su respuesta a un tratamiento específico. De esta forma, a la hora de elegir la medicación más adecuada, es muy importante conocer el perfil genético del paciente. En Whole Genix realizamos análisis genéticos y proporcionamos al médico un completo informe con los resultados del análisis requerido.

Este documento aporta información tanto de alteraciones en los principales genes implicados en el desarrollo del tumor, como de otras mutaciones que dan información sobre el pronóstico de la enfermedad. El informe de Whole Genix aconseja al oncólogo sugiriéndole qué familias de fármacos pueden ser adecuadas para ese determinado perfil genético, así como qué fármacos son desaconsejables. En resumen, informa de cómo puede reaccionar el paciente a determinados tratamientos.

Tabla genes		
HER2		
EGFR		
FGFR1		
FGFR2		
FGFR3		
TP53		

Bibliografía

- 1. ROCHE. Breast Cancer. A guide for journalists on breast cancer and its treatment. http://www.roche.com/dam/jcr:5260dc48-ffc1-4991-9f3f-0bdae3e42128/en/med-breast-cancer.pdf
- 2. University of Maryland Medical Center. Cáncer de mama. Última revisión: 17/11/2012 http://umm.edu/health/medical/spanishency/articles/cancer-de-mama
- 3. AECC. Asociación española contra el cáncer. Cáncer de mama. Última revisión: 05/10/2016 https://www.aecc.es/SobreElCancer/CancerPorLocalizacion/CancerMama/Paginas/cancerdemama.aspx
- 4. NIH. Instituto Nacional del cáncer. Tratamiento del cáncer de seno (PDQ-Physician Data Query) Versión para profesionales de la salud. Última revisión: 08/03/2017 https://www.cancer.gov/espanol/tipos/seno/pro/tratamiento-seno-pdq
- 5. NIH. Instituto Nacional del cáncer. BRCA1 Y BRCA2: Riesgo de cáncer y pruebas genéticas. Última revisión: 01/04/2015 https://www.cancer.gov/espanol/cancer/causas-prevencion/genetica/hoja-informativa-brca#q1
- 6. Breastcancer.org. Síntomas y Diagnóstico. Estado del HER2. Última revisión: 29/09/2016 http://www.breastcancer.org/es/sintomas/diagnostico/her2

WHOLE GENIX S.L.

BARCELONA

Parque Científico de Barcelona (PCB): Baldiri Reixac Street, 10 **Headquarters:** Av. Diagonal 640, 6th floor 08017 Barcelona, Spain Tel. (+34) 93 445 39 30 Fax: (+34) 93 228 78 99 info@wholegenix.com

MADRID

Plaza Santa Bárbara, 6º 2 izq. 28004, Madrid, Spain Tel. (+34) 91 822 76 23 madrid@wholegenix.com

