



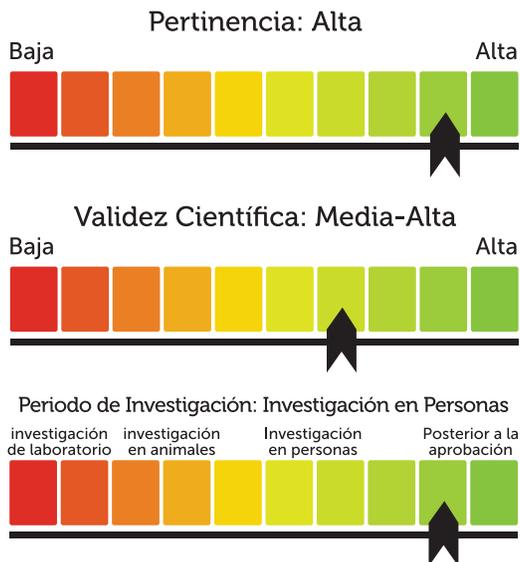
Facing Hereditary Cancer EMPOWERED

XRAY—BEHIND THE HEADLINES



Estudio: Pruebas genéticas: recurso necesario para detectar mutaciones hereditarias en personas que padecen cáncer avanzado o metastásico

En un estudio que incluyó a casi 12,000 pacientes con diversos tipos de cáncer, el ocho por ciento de ellos tenían cáncer metastásico y una mutación hereditaria en el gen del cáncer que los calificaba para recibir terapia génica aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) o para participar en un estudio clínico. La mayoría de las personas con cáncer metastásico desconocían que tenían una mutación hereditaria y no habían recibido terapia génica a la que posiblemente el tumor hubiera respondido. Los autores del estudio sugieren que las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias pueden estar garantizadas para todos los pacientes con cáncer avanzado o metastásico. (publicado el 9/30/21)



Esta investigación es de mayor interés para:

- Personas con cáncer metastásico o recurrente

Esta investigación también es de interés para:

- Personas con cáncer de mama
- Hombres con cáncer de mama
- Personas con cáncer colorrectal
- Personas con cáncer de endometrio
- Personas con cáncer de ovario
- Personas con cáncer de páncreas
- Personas con cáncer de próstata
- Personas con antecedentes familiares de cáncer
- Personas con una mutación genética relacionada con el riesgo de padecer cáncer
- Previamente (personas con predisposición genética a un cáncer)
- Personas recién diagnosticadas con cáncer

Título: Pruebas genéticas: recurso necesario para detectar mutaciones hereditarias en personas que padecen cáncer avanzado o metastásico

Resumen: En un estudio que incluyó a casi 12,000 pacientes con diversos tipos de cáncer, el ocho por ciento de ellos tenían cáncer metastásico y una mutación hereditaria en el gen del cáncer que los calificaba para recibir terapia génica aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) o para participar en un estudio clínico. La mayoría de las personas con cáncer metastásico desconocían que tenían una mutación hereditaria y no habían recibido terapia génica a la que posiblemente el tumor hubiera respondido. Los autores del estudio sugieren que las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias pueden estar garantizadas para todos los pacientes con cáncer avanzado o metastásico.

RESUMEN SOBRE EL ESTUDIO

¿De qué se trata el estudio?

Este estudio analizó cuántos pacientes con cáncer tenían una mutación hereditaria y si ese hecho modificó su tratamiento contra el cáncer.

¿Por qué es importante este estudio?

El constante aumento de tratamientos para personas con cáncer avanzado o metastásico puede beneficiar a las personas que tienen mutaciones hereditarias en los genes que afectan su riesgo de padecer cáncer. Si bien las pruebas genéticas para detectar mutaciones en los tumores son comunes, los pacientes con cáncer metastásico no siempre se las realizan para detectar mutaciones hereditarias. Que los pacientes tengan conocimiento sobre la mutación hereditaria puede orientarlos para decidir sobre el tratamiento y mejorar la atención médica. Este estudio analizó a las personas con diferentes tipos de cáncer metastásico y midió los siguientes parámetros:

- qué tan comunes son las mutaciones hereditarias en este grupo de personas.
- qué tan frecuente el conocimiento sobre las mutaciones funcionó como una “medida accionable” (que podría utilizarse para guiar el tratamiento).

Resultados del estudio:

¿Qué tan frecuentes son las mutaciones hereditarias?

Los investigadores contaron con la participación de 11,947 pacientes de los Estados Unidos, incluyendo 9,079 participantes (76 por ciento) con cáncer metastásico o recurrente. Se analizó el ADN de cada participante para mutaciones hereditarias en 76 de los 88 genes que están asociados con el riesgo de padecer cáncer.

- **17 % de los participantes dio positivo para una mutación hereditaria en un gen relacionado con el cáncer**

¿En qué porcentaje de personas las decisiones de tratamiento se basan en la presencia de una mutación hereditaria?

Los investigadores elaboraron una lista con todas las mutaciones dañinas (patogénicas o posiblemente patogénicas) y las clasificaron de acuerdo con la Base de Conocimientos Oncológicos (OncoKB) que indica si las mutaciones podrían utilizarse para guiar el tratamiento:

- El nivel 1 fueron las mutaciones en los genes tratadas con un medicamento aprobado por la FDA para el tipo de cáncer específico del participante.
- El nivel 3B fueron las mutaciones en los genes con tratamiento experimental o aprobado por la FDA para un tipo de cáncer diferente al que padecía el participante.
- El nivel 4 fueron las mutaciones relacionadas con la respuesta a un medicamento que continuaba en fase de prueba en los estudios clínicos.
- **El posible tratamiento basado en los resultados de las pruebas genéticas era viable para 10 % de los pacientes de este estudio**
 - o 2,037 mutaciones hereditarias dañinas se detectaron en los participantes.
 - o 10 % de los pacientes tenían una mutación dañina con un tratamiento accionable:
 - 4 % fueron de nivel 1 (relacionadas con tratamiento con un medicamento aprobado por la FDA para el tipo de cáncer del paciente).
 - 4 % fueron de nivel 3B (relacionadas con tratamiento con un medicamento aprobado por la FDA para un tipo diferente de tumor).
 - 1 % fueron de nivel 4 (relacionadas con evidencia de una respuesta al tratamiento con medicamento en un estudio clínico).
- **71 % de los participantes no sabían que tenían una mutación hereditaria; con base en este conocimiento se podrían haber tomado decisiones sobre el tratamiento.**
 - o El conocimiento del estado de la mutación hereditaria varió según la mutación en el gen.
 - De los participantes que sabían que tenían una mutación hereditaria, la mayoría tenía una mutación en el gen BRCA o mutaciones causantes del síndrome de Lynch.
 - 20 % de las personas con una mutación en el gen ATM sabían que tenían esta mutación.
 - 19 % de las personas con una mutación en el gen PALB2 sabían que

tenían esta mutación.

- 4 % de las personas con una mutación en el gen RAC51C/D sabían que tenían esta mutación.
- 4 % de las personas con una mutación en el gen BRIP1 sabían que tenían esta mutación.

¿Con qué frecuencia los pacientes con cáncer metastásico o recurrente que tienen una mutación hereditaria accionable pueden recibir terapia génica que sea eficaz para el tipo de mutación que tienen?

Los investigadores analizaron los registros médicos de todos los pacientes con cáncer metastásico o recurrente que tenían mutaciones de nivel 1 o 3B para revisar si habían recibido tratamiento con base en el estado de la mutación hereditaria.

- **41 % de los pacientes con cáncer metastásico o recurrente que tenían una mutación hereditaria accionable recibieron tratamiento con la terapia génica correspondiente.**
 - o 227 de los 371 (61 %) de los pacientes con mutaciones de nivel 1 recibieron un medicamento aprobado por la FDA para el tipo de cáncer que padecían.
 - o 62 de los 339 (18 %) pacientes con mutaciones de nivel 3B recibieron un medicamento aprobado por la FDA para un tipo de cáncer diferente al que padecían.

Fortalezas y limitaciones

Fortalezas:

- Este fue un extenso estudio que analizó múltiples tipos de cáncer.
- Todos los participantes se realizaron pruebas de ADN para identificar los genes de cáncer conocidos independientemente del tipo de cáncer que padecían.
- Los investigadores determinaron si para la mutación identificada había un tratamiento aprobado para ese tipo de cáncer o para uno diferente y si el participante recibió ese tratamiento. Esta información aportó conocimientos sobre las disparidades en la terapia génica.

Limitaciones:

- Para algunos de los genes incluidos en la lista de mutaciones accionables, los datos que fundamentan la eficacia para las personas con diferentes tipos de cáncer son limitados. Los autores señalan esto como una limitación y sugieren que es necesario investigar más para comprender cuáles tratamientos son los más adecuados con base en el tipo de mutación y de tumor.
- En la gran mayoría de los pacientes había más casos de cáncer metastásico que de cáncer en etapa inicial. Los criterios de selección y participación no

se describieron por completo. Ya que los participantes no representaban un muestreo aleatorio de los pacientes con cáncer, no está claro si estos resultados se aplicarían a la población en general.

- En el estudio se analizaron los registros médicos de los pacientes que recibieron atención médica en instituciones de investigación. No se incluyeron en el estudio a pacientes que recibieron atención médica en otras instituciones hospitalarias.
- Casi 20 % de los participantes no eran de raza blanca; sin embargo, no se proporcionó información que comprobara que los resultados fueran iguales o diferentes para los participantes de raza blanca o de otra raza. El 16 por ciento de los participantes eran de origen judío asquenazí; no se proporcionó información racial o étnica adicional.

¿Qué significa esto para mí?

Si usted padece cualquier tipo de cáncer metastásico o recurrente puede realizarse las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias. Los resultados de las pruebas pueden modificar su plan de tratamiento o hacerlo elegible para participar en un estudio clínico. Por este motivo, las directrices de la NCCN recomiendan que todos los pacientes con cáncer metastásico de páncreas, mama, ovario o próstata se realicen pruebas genéticas porque esta información puede cambiar su plan de tratamiento. Se recomienda asistir a asesorías genéticas antes y después de realizarse las pruebas genéticas para garantizar que usted reciba toda la información sobre los riesgos y beneficios y que comprenda el significado de esta información en el contexto de su situación.

Si usted sabe que tiene una mutación hereditaria en un gen del cáncer, considere consultar con su médico de qué forma esta información afecta sus opciones de tratamiento.

Declaración de divulgación: FORCE recibe financiamiento de [patrocinadores de la industria](#), que incluyen a empresas que producen medicamentos, pruebas y dispositivos contra el cáncer. Todos los artículos de XRAY se redactan de manera imparcial respecto a cualquier patrocinador y se someten a revisión por parte de los miembros de nuestro [Consejo de asesoría científica](#) antes de su publicación con el fin de garantizar la integridad científica.

ANÁLISIS DETALLADO DE LA INVESTIGACIÓN

Antecedentes del estudio:

Las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias se han utilizado para identificar a las personas que tienen mayores riesgos antes de enfermarse de cáncer (previvientes) o a aquellas con cáncer en etapa inicial para ayudarlas a tomar decisiones sobre las opciones de tratamiento preventivo. Tradicionalmente, ha sido poco común utilizar las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias en pacientes con cáncer metastásico. Dado que se han desarrollado nuevos tratamientos contra el cáncer para las personas que tienen mutaciones hereditarias, la necesidad de comprender la mayor utilidad de esta información ha adquirido mayor importancia. En los últimos años,

la investigación ha demostrado que una cantidad importante de pacientes con cáncer metastásico de ovario, próstata o páncreas tienen mutaciones hereditarias y pueden beneficiarse de los tratamientos focalizados. La National Comprehensive Cancer Network (NCCN) recomienda que estos pacientes se realicen las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias.

Si bien las pruebas genéticas para detectar mutaciones en los tumores son comunes, no siempre se realizan en los pacientes con cáncer metastásico para detectar mutaciones hereditarias. El conocimiento sobre la mutación hereditaria podría brindar orientación en la toma de decisiones sobre el tratamiento y mejorar la atención médica en los pacientes con cáncer metastásico. La finalidad principal de este estudio consistió en comprender la frecuencia de las mutaciones hereditarias en los pacientes con cáncer metastásico sin importar el tipo de cáncer que padecen o con qué frecuencia se utilizó ese conocimiento para realizar un tratamiento focalizado.

Los investigadores del estudio querían saber:

Los investigadores querían saber con qué frecuencia y en qué proporción los pacientes con cáncer metastásico con mutaciones hereditarias recibían un tratamiento personalizado de acuerdo con su estado de mutación.

Poblaciones que se analizaron en este estudio:

Los investigadores contaron con la participación de 11,947 pacientes de los Estados Unidos de enero de 2015 a mayo de 2019. De los participantes, 53.2 por ciento eran mujeres, 60 por ciento eran pacientes de origen judío no asquenazí y de raza blanca, 16.3 por ciento eran pacientes de origen judío asquenazí y 19.5 por ciento eran pacientes ni blancos ni de origen judío no asquenazí. Se desconoció la raza y etnicidad del 4.3 por ciento restante de los participantes. No se proporcionó información adicional con respecto a la raza. La edad promedio de diagnóstico de cáncer fue de 55 años. La mayoría de los participantes (9,079 o 76 por ciento) tenían cáncer metastásico o recurrente.

Los participantes padecían diferentes tipos de cáncer:

Tipo de cáncer	Porcentaje de participantes	Porcentaje con cáncer metastásico
Mama	14 %	73 %
Próstata	14 %	77 %
Páncreas	12 %	88 %
Colorrectal	10 %	72 %
Útero	7 %	60 %
Ovario	6 %	95 %
Riñón	4 %	70 %
Vejiga	3 %	68%
SNC o tumores cerebrales	3 %	29 %
Sarcoma	3 %	74 %
Otro	22 %	81 %

Diseño del estudio:

Se analizó el ADN de cada participante a partir de las muestras de tumores y sangre normales para mutaciones hereditarias en 76 de los 88 genes que están asociados con el mayor riesgo de padecer cáncer (se analizaron las muestras de 4,593 pacientes con un panel de 76 genes y 7,354 muestras con un panel de 88 genes).

Los investigadores elaboraron una lista con todas las mutaciones dañinas (patógenas o posiblemente patógenas). No se incluyeron las variantes de importancia incierta.

Las mutaciones se clasificaron con base en su carácter accionable en la Base de Conocimientos Oncológicos (OncoKB) al 17 de septiembre de 2020:

- Nivel 1: mutaciones en los genes tratadas con un medicamento aprobado por la FDA para ese tipo de tumor.
- Nivel 1-MSI-H: indicios de mutaciones causantes del síndrome de Lynch en los genes (MLH1, MSH2, MSH6 o PMS2) de pacientes cuyos tumores se clasificaron con inestabilidad microsatelital (MSI, por sus siglas en inglés) o con síndrome de deficiencia de reparación de desajuste del ADN (dMMR, por sus siglas en inglés). La clasificación no dependía del tipo de tumor y se incluyó con otras mutaciones de nivel 1.
- Nivel 3B: mutaciones en los genes con tratamiento experimental o aprobado por la FDA para un tipo de cáncer diferente.
- Nivel 4: evidencia de que la mutación está relacionada con la respuesta al medicamento experimental

Si un paciente tenía varias mutaciones, se consideró el nivel más alto de las mutaciones.

Los investigadores analizaron los registros médicos de todos los pacientes con cáncer metastásico o recurrente que tenían mutaciones de nivel 1 o 3B para revisar si habían recibido tratamiento con base en el estado de la mutación hereditaria.

Resultados del estudio:

Un porcentaje importante de los participantes tenía una mutación hereditaria en un gen relacionado con el cáncer.

- o 17 % de los participantes (77 % con cáncer metastásico o recurrente y 23 % con cáncer en etapa inicial) tenían una mutación hereditaria.
- o 10 % de todos los participantes (con cáncer en cualquier etapa) tenían una mutación hereditaria dañina (patogénica o posiblemente patogénica) en un gen con un riesgo alto o moderado de padecer cáncer.
- o 4 % de las participantes tenían una mutación hereditaria en el BRCA1 o en el BRCA2.
- o 1 % de los participantes tenían una mutación hereditaria causante del síndrome de Lynch.

La terapia génica accionable es viable para 10 % de los pacientes.

- 2,037 mutaciones hereditarias dañinas se detectaron en los participantes.
- 10 % de los pacientes tenían una mutación dañina con un tratamiento accionable:
 - o 4 % fueron mutaciones de nivel 1 relacionadas con tratamiento con un medicamento aprobado por la FDA para el tipo de cáncer que padece la persona.
 - Las mutaciones de nivel 1 se observaron con mayor frecuencia en tumores de la vaina nerviosa y en el cáncer de próstata, ovario, páncreas o intestino delgado.
 - o 4 % fueron mutaciones de nivel 3B relacionadas con tratamiento con un medicamento aprobado por la FDA para un tipo diferente de cáncer al que padecía el participante.
 - o 1 % fueron mutaciones de nivel 4 relacionadas con evidencia de la respuesta al tratamiento con un medicamento en fase de prueba en un estudio clínico.

La mayoría de los participantes no sabían que tenían una mutación hereditaria accionable.

- 1,042 participantes tenían una mutación hereditaria accionable. En otras palabras, estos participantes cumplían los requisitos para recibir un tratamiento contra el cáncer diseñado específicamente para su tipo de cáncer, pero desconocían que eran elegibles para el tratamiento.
- 71 % de los participantes con una mutación hereditaria no sabían que tenían esta mutación.
- 29 % de los participantes descubrieron que tenían una mutación hereditaria dañina porque se realizaron pruebas genéticas personales o familiares.
 - o La mayoría de las personas que tenían conocimiento sobre el estado de la mutación hereditaria tenían mutaciones en el gen BRCA o mutaciones causantes del síndrome de Lynch.
 - o Entre las pacientes con mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2, el conocimiento del estado de la mutación hereditaria varió según el tipo de cáncer:
 - 75 % de las personas con cáncer de ovario tenían conocimiento sobre su estado de mutación.
 - 69 % de las personas con cáncer de mama tenían conocimiento sobre su estado de mutación.
 - 40 % de las personas con cáncer de páncreas tenían conocimiento

sobre su estado de mutación.

- 18 % de las personas con cáncer de próstata tenían conocimiento sobre su estado de mutación.

o El conocimiento del estado de la mutación hereditaria varió según la mutación en el gen:

- 20 % de las personas con una mutación en el gen ATM tenían conocimiento sobre su estado de mutación.
- 19 % de las personas con una mutación en el gen PALB2 tenían conocimiento sobre su estado de mutación.
- 4 % de las personas con una mutación en el gen RAC51C/D tenían conocimiento sobre su estado de mutación.
- 4 % de las personas con una mutación en el gen BRIP1 tenían conocimiento sobre su estado de mutación.

Únicamente la mitad de los pacientes con cáncer metastásico o recurrente que tenían una mutación hereditaria accionable recibieron tratamiento con la terapia génica correspondiente.

Los investigadores indagaron cuántos de los 9,079 participantes con cáncer metastásico o recurrente habían recibido terapia génica. En este grupo se incluyeron participantes con cáncer de ovario en etapa 3C y tumores inoperables de la vaina nerviosa.

- 710 participantes (8 %) con cáncer metastásico o recurrente tenían una mutación hereditaria de nivel 1 o 3B.
- 289 participantes recibieron terapia génica.
 - o 3.2 % de los pacientes con cáncer metastásico o recurrente (289 de 9,079 pacientes) recibieron terapia génica.
 - o Únicamente 41 % de los pacientes elegibles (289 de 710 pacientes) recibieron terapia génica:
 - 227 de 371 (61 %) pacientes con mutaciones de nivel 1 recibieron terapia génica.
 - 62 de 339 (18 %) pacientes con mutaciones de nivel 3B recibieron terapia génica.
- 244 participantes tenían cáncer primario oculto, es decir, que se desconocía la ubicación del tumor original. De estos participantes, 22 (casi 10 %) personas tenían una mutación hereditaria:
 - 11 tenían una mutación en el gen BRCA1 o BRCA2

- 2 tenían una mutación causante del síndrome de Lynch
- 3 tenían una mutación en el gen ATM
- 3 tenían una mutación en el gen PALB2
- 2 tenían una mutación en el gen CHEK1
- 1 tenía una mutación en el gen BARD1

Fortalezas y limitaciones

Fortalezas:

- Este fue un extenso estudio que analizó múltiples tipos de cáncer. El tamaño del grupo de participantes significa que es más probable que las observaciones reflejen a la población general y menos probable que se presenten al azar.
- Todos los participantes se realizaron pruebas de ADN para identificar los genes de cáncer conocidos independientemente del tipo de cáncer que padecían. Esto difiere de las pruebas de panel que de otra manera pudieron ser específicas para los genes que están relacionados con el tipo de cáncer que padecen los participantes.
- Los investigadores asociaron si para la mutación identificada había un tratamiento aprobado (para ese tipo de cáncer o para uno diferente) y si el participante recibió ese tratamiento. Esta información aportó conocimientos sobre las disparidades en la terapia génica.

Limitaciones:

- Para algunos de los genes incluidos en la lista de mutaciones accionables, los datos que fundamentan la eficacia para las personas con diferentes tipos de cáncer son limitados. Los autores señalan esto como una limitación y sugieren que es necesario investigar más para comprender cuáles tratamientos son los más adecuados con base en el tipo de mutación y de tumor.
- En la gran mayoría de los pacientes había más casos de cáncer metastásico que de cáncer en etapa inicial. Ya que los participantes no representaban un muestreo aleatorio de los pacientes con cáncer —no se presentó una descripción completa de los criterios de selección y participación— no está claro si estos resultados se aplicarían a la población en general.
- Casi 20 % de los participantes no eran de raza blanca; sin embargo, no se proporcionó información que comprobara que los resultados fueran iguales o diferentes para los participantes de raza blanca o de otra raza. La única información racial o étnica adicional que se proporcionó fue que el 16 % de los participantes eran de origen judío asquenazí.

Contexto

En los últimos años ha aumentado la accesibilidad a las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias. De igual forma se ha vuelto más frecuente su uso para ayudar en la toma de decisiones preventivas para pacientes que padecen cáncer en etapa inicial. En cambio, es probable que las personas con cáncer metastásico no tengan acceso a las pruebas genéticas para detectar las mutaciones hereditarias, a pesar del gran aumento de opciones de terapias génicas que están disponibles en la actualidad. Los estudios anteriores sobre tipos específicos de cáncer (p. ej., páncreas o próstata) han demostrado que un número importante de los pacientes con cáncer metastásico tienen mutaciones hereditarias. Este es el primer estudio que analizó a los pacientes que padecen cualquier tipo de cáncer metastásico. Estos resultados sugieren que un porcentaje de pacientes con mutaciones hereditarias no reconocidas podrían ser elegibles para los tratamientos accionables. Identificar a estos pacientes puede abrirles las puertas a los tratamientos a los que de otra forma no tendrían acceso.

Conclusiones

Un porcentaje importante de las personas con cáncer metastásico en este estudio tenían mutaciones hereditarias con opciones de recibir terapia génica. La mayoría de las personas con cáncer metastásico no sabían que tenían una mutación hereditaria; únicamente 40 % recibieron terapia génica para la cual cumplían con los requisitos. Los autores sugieren que las pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias deben considerarse además de las pruebas estándares de detección de tumores para todos los pacientes con cáncer avanzado o metastásico.

Preguntas que debe plantear a su médico:

- Con base en mis antecedentes personales y familiares de padecer cáncer, ¿debo considerar realizarme las pruebas genéticas?
- ¿Cuáles son los riesgos y los beneficios de las pruebas genéticas?
- ¿Cómo puedo recibir asesoría genética?
- Recientemente me diagnosticaron una mutación hereditaria en el gen del cáncer, ¿qué opciones o cambios me sugeriría para mi tratamiento contra el cáncer?
- Tengo una mutación hereditaria en el gen del cáncer, ¿qué riesgos tengo de padecer diferentes tipos de cáncer con base en el estado de mi mutación?

Estudios clínicos:

- NCT01775072 [Genomic Profiling in Cancer Patients](#). Este es el estudio que se está llevando a cabo y al cual se hace referencia en este informe. El objetivo de este estudio es comprender mejor cómo los cambios genéticos afectan los resultados del cáncer. Los investigadores analizan las mutaciones hereditarias y en los tumores.

- NCT03503097 [Genetic testing for men with metastatic prostate cancer \(GENTleMEN\)](#). El objetivo de este estudio de investigación es determinar si la educación genética en línea y las pruebas con asesoría genética en línea son un método aceptable de realizar las pruebas genéticas en hombres que padecen cáncer de próstata metastásico.
- NCT03665295 [PROMPT](#). El objetivo del Registro PROMPT es dar seguimiento a las personas que tienen mutaciones o variantes en genes analizados en estos grupos de pruebas, con la finalidad de que los pacientes, médicos e investigadores puedan comprender de manera más clara estos riesgos que no son tan conocidos.
- NCT04456140 [Pro-Active Genetic Testing in Patients With Solid Tumors, Inherit Study](#). El objetivo de este estudio es comprender la frecuencia de las mutaciones hereditarias en tumores sólidos.

Bibliografía

Stadler ZK, Maio A, Chakaravarty D, y cols. [Therapeutic Implications of Germline Testing in Patients With Advanced Cancers](#). Journal of Clinical Oncology. 2021; 39(24): 2698-2709. Publicado en línea el 16 de junio de 2021.

Directrices

La [National Comprehensive Cancer Network \(NCCN\)](#) es un consorcio de centros de atención de cáncer conformado por especialistas en el tratamiento del cáncer hereditario que se reúnen anualmente para dar recomendaciones de tratamiento médico. La NCCN actualiza sus directrices sobre las asesorías y pruebas genéticas de forma anual con base en la investigación más reciente. En general, la mayoría de los médicos consideran que estas directrices son el estándar para la atención médica.

Si usted fue diagnosticado con cáncer, debería consultar con un especialista en genética si alguno de los siguientes aspectos se aplica a su caso:

- Si tiene un familiar consanguíneo que ha dado positivo a una mutación hereditaria.
- Si fue diagnosticado con alguno de los siguientes tipos de cáncer metastásico:
 - o mama, ovario, páncreas o próstata
 - o Tiene una mutación en un gen asociado con cáncer hereditario como se muestra en las pruebas tumorales
 - o Cáncer de manifestación rara o de inicio juvenil
 - o Cáncer de mama a los 50 años o antes
 - o Cáncer de mama en hombres a cualquier edad

- o Dos diferentes diagnósticos de cáncer de mama
- o Cáncer de mama triple negativo antes de los 60 años
- o Cáncer de ovario
- o Tiene ascendencia judía de Europa del Este y diagnóstico de cáncer de mama a cualquier edad

O BIEN,

- Tiene uno o más familiares cercanos que han tenido:
 - o Cánceres de manifestación rara o de inicio juvenil
 - o Cáncer colorrectal o de endometrio a los 50 años de edad o antes
 - o Cáncer de mama, ovario, páncreas, próstata o melanoma
 - o Dos diferentes diagnósticos de cáncer
 - o Cáncer de mama triple negativo a los 60 años o antes
 - o Cáncer de próstata a los 55 años o menos o cáncer de próstata metastásico

Esta lista no abarca otros tipos de cáncer que también pueden ser hereditarios.

Las pruebas genéticas han mejorado desde 2014 y las pruebas nuevas pueden detectar mutaciones que se pasaron por alto anteriormente en pruebas antiguas. Las personas en tratamiento que se realizaron una prueba genética antes de 2014 deberían consultar a un asesor genético para ver si deberían realizarse más pruebas.

Si no está seguro de cumplir con las directrices anteriores y está interesado o considera realizarse una prueba genética, debería consultarlo con un [especialista en genética de cáncer](#).

Otras recomendaciones:

Se recomienda la asesoría genética al realizarse las pruebas genéticas.

De acuerdo con la NCCN, se recomienda ampliamente una evaluación del riesgo de cáncer y una asesoría en genética (asesoría previa a las pruebas) antes de las pruebas y una posterior a la divulgación de los resultados. Los pacientes deben recibir asesoría en genética desde un comienzo, en la cual deben participar médicos especialistas en genética y cáncer, cirujanos, personal de enfermería especializado en cáncer u otros profesionales de la salud con experiencia en el aspecto genético del cáncer.

Conserve los resultados de su prueba.

Además, la NCCN recomienda que los pacientes conserven una copia de sus resultados. Los portales en línea para pacientes son un excelente recurso para tener acceso a resultados de pruebas. Contar con esta información es útil, en especial cuando necesita una segunda opinión.

Este estudio/artículo se calificó de la siguiente manera:

Pertinencia: alta

- Este estudio es directamente de interés para las personas con cáncer metastásico.
- Los resultados pueden ser de menor interés para aquellas personas con cáncer en etapa inicial o para quienes ya se realizaron las pruebas genéticas.

Validez científica: media-alta

- Este es un estudio de análisis detallado y
- retrospectivo. La población del estudio no es representativa de todos los pacientes con cáncer: 76 % de los participantes tenían cáncer metastásico; 23 % tenían cáncer de etapa inicial. Participaron una combinación de pacientes con diferentes tipos de cáncer. Las conclusiones de los investigadores pueden ser diferentes en un grupo de personas con sólo un tipo de cáncer y pueden no reflejar a la población general.

Periodo de investigación: posterior a la aprobación