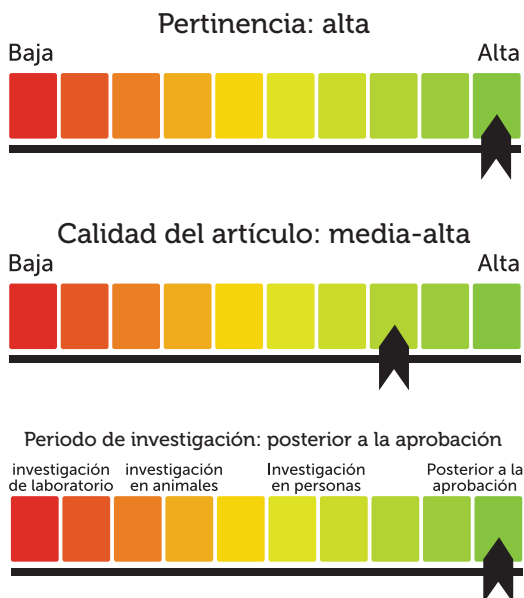




Artículo: El diagnóstico de cáncer de ovario que recibió Chris Evert destaca la importancia de buscar asesoría en genética, así como de realizarse pruebas genéticas

La famosa tenista Chris Evert cuenta que un cambio en los resultados de una prueba genética que se realizó su hermana derivó en que ella se realizara pruebas genéticas y tomara la decisión de que le extirparan los ovarios para reducir su riesgo de padecer cáncer. Durante la cirugía se le detectó el cáncer de ovario, pero afortunadamente estaba en etapa inicial. Su historia destaca la importancia de buscar asesoría en genética, así como de realizarse pruebas genéticas y dar seguimiento con expertos. (Publicado el 8 de febrero de 2022)



Esta investigación es de mayor interés para:

- Personas con mutaciones hereditarias llamadas Variantes de significado incierto

Esta investigación también es de interés para:

- Personas con cáncer de mama
- Personas con cáncer de ovario
- Personas con antecedentes familiares de cáncer
- Personas con una mutación (alteración) genética relacionada con el riesgo de padecer cáncer
- Previvientes (personas con predisposición genética a un cáncer)
- Personas recién diagnosticadas con cáncer

RESUMEN SOBRE EL ARTÍCULO

¿De qué se trata este artículo?

A Chris Evert se le detectó cáncer de ovario cuando se sometió a una cirugía para reducir su riesgo de padecer cáncer debido a una mutación hereditaria que aumenta su riesgo. Para cuando se diagnostica la mayoría de los casos de cáncer de ovario, éste ya está en

etapa avanzada; aproximadamente el 75 % de los casos se diagnostican cuando están en etapa 3 o 4. En el caso de Chris, durante su cirugía se le detectó cáncer en etapa 1, que muchas veces es curable. Su historia destaca la importancia de buscar asesoría en genética, así como de realizarse pruebas genéticas y dar seguimiento con expertos para entender los resultados de las pruebas y conocer las opciones de prevención.

Tipos de resultados de las pruebas genéticas

La mayoría de las pruebas genéticas para detectar el riesgo de padecer cáncer hereditario arrojan respuestas claras sobre si una persona tiene una mutación dañina asociada con cáncer. Los resultados claros incluyen cambios genéticos (mutaciones) que pueden ser benignos (inofensivos) o patógenos (dañinos). Sin embargo, a veces, no se sabe si el cambio identificado es inofensivo o dañino. Este tipo de resultado se conoce como variante de significado incierto (VUS, por sus siglas en inglés). Las variantes de significado incierto son justo eso: que son inciertas. Este término significa que los expertos no están seguros de si la mutación es inofensiva o dañina.

Saber si uno tiene una mutación dañina le permite entender mejor su riesgo de padecer cáncer y tomar las medidas pertinentes para controlar estos riesgos. Si da positivo para una mutación, los expertos recomiendan buscar opciones de detección y prevención. Dependiendo de la mutación, las opciones para manejar los riesgos pueden incluir cirugía preventiva para reducir su riesgo o bien, mayor vigilancia para identificar un cáncer en la etapa más temprana posible cuando hay más probabilidades de que el tratamiento surta efecto.

Asimismo, los resultados de su prueba genética pueden proporcionar a sus familiares información sobre su propio riesgo de padecer cáncer. Si da positivo para una mutación dañina relacionada con un mayor riesgo de padecer cáncer, sus familiares pueden realizarse pruebas para determinar si tienen la misma mutación. Por otra parte, si las pruebas arrojan VUS, puede ser frustrante, porque estos resultados no le proporcionan ni a usted ni a sus familiares mucha información sobre su riesgo de padecer cáncer. Con el tiempo, a medida que las personas se realicen pruebas genéticas y la ciencia avance, los investigadores podrán clasificar más resultados, que ahora son VUS, como inofensivos o dañinos. A este proceso se le denomina: "reclasificación de variantes".

Seguimiento de un resultado que arrojó una variante de significado incierto

En promedio, sólo 10 % de resultados de VUS se reclasifican como mutaciones dañinas (patógenas) que pueden aumentar el riesgo de padecer cáncer. La mayoría (90 %) de VUS se reclasifica como inofensiva, sin afectar de manera evidente el riesgo de padecer cáncer. Saber si una VUS es dañina o inofensiva puede tomar mucho tiempo. Si bien algunas reclasificaciones de VUS han tomado 20 años, un estudio reciente demuestra que la mayoría de las VUS se reclasifican aproximadamente 3.5 años después de que se detectaron inicialmente. Algunos de estos cambios inciertos nunca se reclasifican, normalmente porque son infrecuentes y son tan pocos los casos que se dan que es difícil reconocer su impacto en el riesgo de padecer cáncer.

Si tras realizarse una prueba genética, ésta arrojó VUS, es importante que se mantenga en contacto con su asesor genético para estar al tanto de las reclasificaciones. Chris Evert vivió esto en carne propia. A su hermana, Jeanne Evert Dubin, le diagnosticaron cáncer de ovario cuando estaba cerca de los 60 años. Después de recibir su diagnóstico, se realizó pruebas genéticas, que demostraron que tenía una VUS en el gen BRCA1. Ante la duda asociada con las VUS, no es recomendable que los familiares se realicen pruebas para detectar VUS.

Años más tarde, a Chris se le informó que la VUS que tenía su hermana se había reclasificado como una mutación patógena (dañina). Dada esta reclasificación, Chris se sometió a pruebas genéticas y descubrió que ella y su hermana habían heredado la misma mutación dañina.

Opciones de prevención para las personas con una mutación hereditaria

Enterarse de que uno tiene un riesgo mayor de padecer cáncer le permite considerar si debe aumentar la vigilancia para identificar un cáncer futuro en la etapa más temprana posible o buscar opciones quirúrgicas preventivas para reducir su riesgo.

Una mutación dañina en el gen BRCA1 aumenta el riesgo de padecer varios tipos de cáncer, tales como cáncer de mama, de ovario y de páncreas. Dado el diagnóstico de su hermana, Chris optó por reducir su riesgo sometiéndose a una cirugía para extirparse el útero y los ovarios.

Chris comentó:

“Pensamos que estábamos siendo proactivas... Como el diagnóstico de Jeanne fue de cáncer de ovario, fue ahí donde centramos nuestra atención. Aún deberé considerar cáncer de mama.”

Detección de cáncer durante una cirugía preventiva

Cuando las personas con mayor riesgo se someten a cirugías para reducirlo, los médicos examinan el tejido que extirparon en busca de cáncer. Muchas veces, se detectan tipos de cáncer inesperados de este modo. Para reducir el riesgo de padecer cáncer de ovario, es importante analizar el tejido que se tomó de los ovarios y de las trompas de Falopio. Si bien lo ideal es no encontrar cáncer, detectar el cáncer de ovario de manera temprana se ha relacionado con una mayor tasa de supervivencia. En el caso de Chris, su patología postoperatoria arrojó que su cáncer de ovario estaba en etapa 1C.

Cuando el cáncer se detecta en una etapa inicial, como fue el caso del de Chris Evert, el tratamiento suele ser más eficaz y se obtienen mejores desenlaces.

El Dr. Joel Cardenas, médico de Chris señaló:

“Entre 70 y 80 % de los casos de cáncer de ovario se diagnostica cuando ya están en etapa 3 o 4.”

Muchas veces, las personas con cáncer de ovario en etapa inicial no presentan síntomas

Como Chris Evert destacó en su artículo, ella no tenía síntomas. Esto es algo común cuando se trata de cáncer de ovario, especialmente en etapas iniciales. Con frecuencia, no hay indicios hasta que el cáncer se extiende al abdomen y afecta otros órganos. Para cuando alguien presenta síntomas, el cáncer de ovario ya está avanzado o metastásico y es mucho más difícil tratarlo.

Algunos tipos de cáncer se hacen patentes de maneras que pueden supervisarse. Por ejemplo, mostrar niveles elevados de antígeno prostático específico (PSA, por sus siglas en inglés) puede ser indicio de cáncer de próstata, mientras que una protuberancia en el seno puede indicar cáncer de mama. Sin embargo, actualmente, no hay herramientas validadas para detectar el cáncer de ovario. El único método que se usa algunas veces, la prueba de sangre de antígeno de cáncer 125 (CA-125), no es confiable. La prueba de CA-125 de Chris arrojó niveles normales, aunque ella tenía cáncer de ovario. De igual modo, el ultrasonido y las imágenes por resonancia magnética no detectaron su cáncer, que es normalmente el caso con el cáncer de ovario o de las trompas de Falopio en etapas iniciales. Por esta razón, no se considera que la detección con ultrasonido y la prueba de CA-125 puedan sustituir a una cirugía para reducir los riesgos.

Muchos de los síntomas que se han relacionado con el cáncer de ovario son signos comunes de otras afecciones, tales como fatiga, distensión abdominal (gases), dolor abdominal o la sensación de tener que orinar urgentemente o con más frecuencia de la habitual. Cuando se trata de cáncer de ovario, estos síntomas comunes tienden a ser más persistentes (en lugar de intermitentes) y se observa un claro cambio en la salud normal de la persona. Es importante comentar estos signos con su médico para determinar si es necesario dar seguimiento.

Chris Evert aconseja a las personas ser proactivas

Algunas de las recomendaciones de Chris Evert son:

“Presten atención a su cuerpo. Infórmense sobre sus antecedentes familiares. Conozcan su cuerpo, hagan caso a su instinto y estén alertas a cambios que noten. No se descuiden; hagan caso a las señales que les manda su cuerpo.”

También destaca:

“Se debe cambiar la percepción de que los tipos de cáncer ginecológicos (de ovario, cervicouterino, de las trompas de Falopio, de útero) son enfermedades o tipos de cáncer que se dan sólo en mujeres. Las mutaciones en el gen BRCA1 pueden derivar en un mayor riesgo de padecer cáncer para todos, independientemente de la identidad sexual de cada quién.”

Las personas transgénero tienen riesgo de padecer tipos de cáncer relacionados con los órganos de su cuerpo.

Los hombres con mutaciones en los genes BRCA también están en riesgo de padecer cáncer, incluso cáncer de mama (Así es, los hombres también tienen tejido mamario) y un mayor riesgo de padecer cáncer de próstata.

Además, las personas con mutaciones en los genes BRCA de cualquier sexo tienen mayor riesgo de padecer cáncer de páncreas.

Una idea equivocada común es que los genes relacionados con el cáncer de mama y de ovario siempre provienen de la familia de la madre. Sin embargo, una mutación en los genes BRCA se puede heredar de cualquier lado de la familia biológica. Conocer los antecedentes médicos de ambos lados de su familia es importante para poder informar plenamente a su médico, a fin de que éste obtenga un panorama completo de los riesgos que implican para usted.

¿Qué significa esto para mí?

Las investigaciones demuestran cada vez más que muchas mutaciones hereditarias pueden elevar el riesgo de una persona de padecer distintos tipos de cáncer. Si hay antecedentes de cáncer en cualquier lado de su familia, considere consultar a un asesor genético para saber si sería conveniente que usted se sometiera a pruebas genéticas.

Si sus pruebas arrojaron una variante de significado incierto (VUS), comuníquese de manera periódica con su médico para saber si se ha reclasificado como inofensiva o dañina. Establecer un recordatorio anual para hacerlo puede serle útil.

Algunas familias con muchos antecedentes de cáncer no padecen mutaciones hereditarias confirmadas. La frecuencia con que el cáncer se presenta en estas familias indica un mayor riesgo de heredarlo, pero aún no se identifica el gen o los genes que lo causan. Si existen muchos antecedentes de cáncer en su familia, es recomendable que consulte a un asesor genético u otro proveedor de atención médica para saber si su caso amerita mayor vigilancia u opciones para reducir su riesgo, aun si no tiene una mutación hereditaria confirmada.

Bibliografía

Chris McKendry y Chris Evert, [Chris Evert opens up about her stage 1C ovarian cancer diagnosis](#), ESPN.com, publicado en línea el 14 de enero de 2022.

Este estudio/artículo se calificó de la siguiente manera:

Pertinencia: alta

- Este artículo destaca la importancia de dar seguimiento a los resultados de pruebas genéticas que arrojan VUS. Si bien este artículo es de mayor interés para quienes tienen una mutación en los genes BRCA, también aborda problemas que comparten aquellos con cualquier mutación hereditaria.
- Es de menor interés para personas que no tienen una mutación hereditaria en un gen relacionado con el cáncer y cuya familia no tiene antecedentes de cáncer.

Calidad del artículo: media-alta

- Se trata de un artículo bien redactado y fácil de leer donde Chris Evert narra su experiencia personal sobre su diagnóstico de cáncer de ovario.
- La información científica que se aborda es correcta y se dan a conocer aspectos clave sobre las pruebas genéticas y las mutaciones hereditarias.
- Dado que es un relato personal, no se citan fuentes externas, además de la del médico que atiende a Chris Evert. No se proporciona más contexto sobre este tema en el campo del cáncer.

Estudios clínicos:

En los estudios siguientes se analizaron la detección o prevención del cáncer de ovario.

- NCT04251052: [A Study to Compare Two Surgical Procedures in Women with BRCA1 Mutations to Assess Reduced Risk of Ovarian Cancer \(SOROCK\)](#). Este estudio analiza si la extirpación de sólo las trompas de Falopio puede ayudar a reducir el riesgo de padecer cáncer de ovario tanto como la extirpación de los ovarios y trompas de Falopio en mujeres con una mutación hereditaria del gen BRCA1.
- [Validating a Blood Test for Early Ovarian Cancer Detection in High-risk Women and Families: MicroRNA Detection Study \(MiDE\)](#). El objetivo del Estudio de detección de microARN (MiDe, por sus siglas en inglés) es desarrollar una prueba de diagnóstico clínico para detectar el cáncer de ovario en una fase temprana, dado que en la actualidad no existen buenas pruebas de diagnóstico y detección disponibles. A las participantes se les solicitará que proporcionen hasta 4 tubos con muestras de sangre cada 6 meses durante máximo 5 años. Podemos recolectar las muestras por medio de la unidad de flebotomía móvil en todo el territorio de Estados Unidos.
- NCT04794322: [Developing a Test for the Detection of Ovarian Cancer](#). El propósito de este estudio es desarrollar una prueba para detectar de manera temprana cáncer de ovario usando ADN de un tumor que afecta el ovario encontrado en un lavado del útero (matriz) y las proteínas encontradas en la sangre. Las participantes no recibirán los resultados de su prueba.

Puede consultar otros estudios clínicos sobre detección y prevención del cáncer de ovario [aquí](#).

Fecha de actualización: 12/01/2021

Directrices:

La [Red Nacional Integral del Cáncer](#) (NCCN, por sus siglas en inglés) establece directrices para el manejo del riesgo de padecer cáncer ginecológico en las personas con mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2.

Prevención

- Se recomienda realizar la extirpación de los ovarios y las trompas de Falopio (procedimiento conocido como [salpingooforectomía](#)) entre los 35 y 40 años para reducir el riesgo en el caso de mutaciones en el gen BRCA1, y entre los 40 y 45, en el caso de mutaciones en el gen BRCA2 y al llegar a la menopausia.
 - o Las investigaciones han demostrado que extirpar los ovarios puede aumentar la supervivencia de las mujeres con mutaciones en el gen BRCA1.
 - o Es recomendable que las mujeres consulten a sus médicos sobre los [efectos de la menopausia temprana](#) y las opciones para controlarlos.
- Es recomendable que las mujeres consulten a sus médicos sobre los riesgos y los beneficios de conservar o extirpar su útero ([histerectomía](#)), tales como:
 - o Las mujeres con una mutación en el gen BRCA1 tienen mayor riesgo de padecer un tipo poco común, pero agresivo, de cáncer uterino; la histerectomía elimina este riesgo.
 - o En el caso de mujeres que están considerando [terapia de reemplazo hormonal](#) después de la cirugía, la presencia o ausencia del útero puede afectar la elección de las hormonas utilizadas.
 - Es poco probable que el reemplazo hormonal sólo con estrógenos aumente el riesgo de padecer cáncer de mama. No obstante, sí aumenta el riesgo de padecer cáncer uterino. Normalmente, a las mujeres que conservan el útero se les da terapia de reemplazo hormonal con estrógenos y progesterona.
 - Agregar progesterona a la terapia con estrógenos puede proteger contra el cáncer uterino. Sin embargo, la combinación de estas hormonas puede aumentar el riesgo de padecer cáncer de mama, lo cual no sucede si sólo se usan estrógenos.
 - o Todo antecedente médico de fibromas u otros problemas uterinos o cervicouterinos puede justificar someterse a una histerectomía.
- Se ha demostrado que los anticonceptivos orales (píldoras anticonceptivas) reducen el riesgo de las mujeres con mutaciones en el gen BRCA1 de padecer cáncer de ovario. Se han realizado diversas investigaciones sobre el efecto de los anticonceptivos orales en el riesgo de padecer cáncer de mama. Las mujeres deben consultar con sus médicos los riesgos y beneficios del uso de anticonceptivos orales para reducir el riesgo de padecer cáncer de ovario.
- Actualmente se está considerando la extirpación únicamente de las trompas de Falopio (salpingectomía) como opción para reducir el riesgo en mujeres de alto riesgo que no desean extirparse los ovarios. Sin embargo, no se han finalizado

los estudios sobre sus efectos. Hasta ahora se desconoce si la salpingectomía reduce el riesgo de padecer cáncer de ovario en las mujeres de alto riesgo.

o Considere participar en un estudio de investigación que analice este procedimiento para reducir el riesgo de padecer cáncer.

Pruebas de detección

- Las pruebas de detección de cáncer de ovario de rutina mediante ultrasonido transvaginal y una prueba de CA-125 no han demostrado beneficios. Sin embargo, algunos doctores siguen recomendando realizarse pruebas de detección a partir de los 30-35 años.
- Las mujeres deben estar informadas sobre los [síntomas de cáncer ginecológico](#) y notificar anomalías a sus médicos.

Fecha de actualización: 02/05/2022

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 asesor científico](#) antes de su publicación con el fin de garantizar la integridad científica.