

# Evolución del test genético de *BRCA1* y *BRCA2* en pacientes con cáncer de mama u ovario a lo largo de una década.

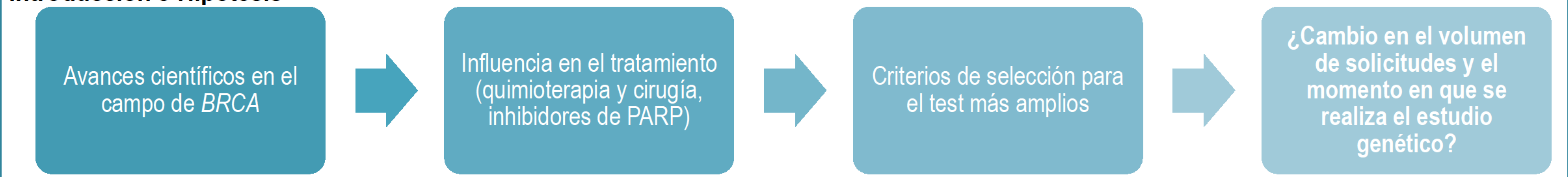
Irene Esteban<sup>1</sup>, **Lorena Moreno**<sup>1</sup>, Constanza Linossi<sup>1</sup>, Estela Carrasco<sup>1</sup>, Neus Gadea<sup>1</sup>, Sandra Bonache<sup>2</sup>, Sara Gutiérrez Enríquez<sup>2</sup>, Cristina Cruz<sup>1</sup>, Orland Díez<sup>2,3</sup>, Judith Balmaña<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Unidad de Alto Riesgo y Prevención del Cáncer, Departamento de Oncología Médica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Universidad Autónoma de Barcelona y Vall d'Hebron Institute of Oncology (VHIO), Barcelona.

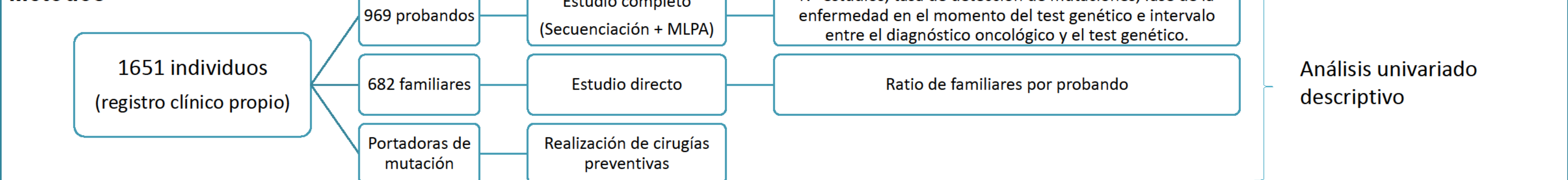
<sup>2</sup>Grupo de Oncogenética, Vall d'Hebron Institute of Oncology (VHIO) y Universidad Autónoma de Barcelona.

<sup>3</sup>Área de Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

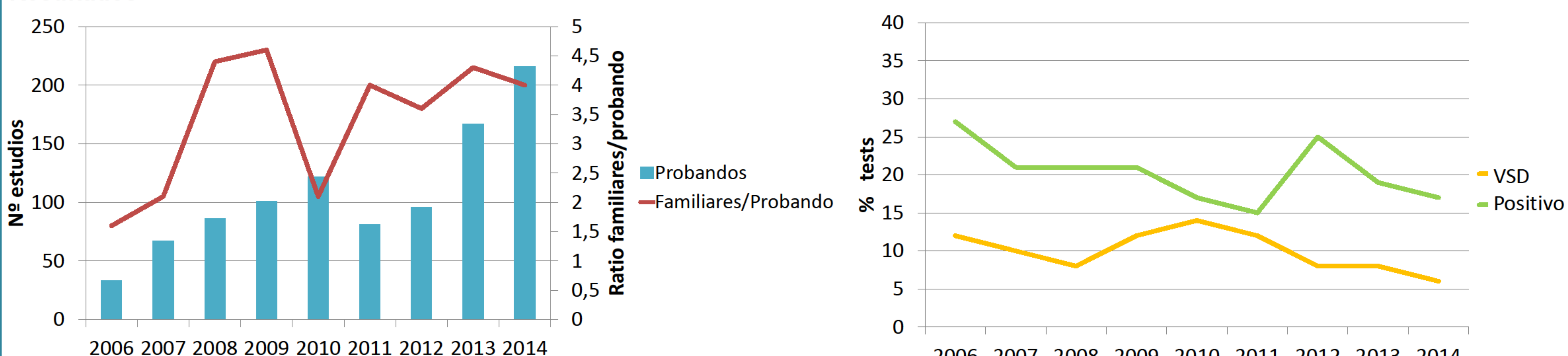
## Introducción e Hipótesis



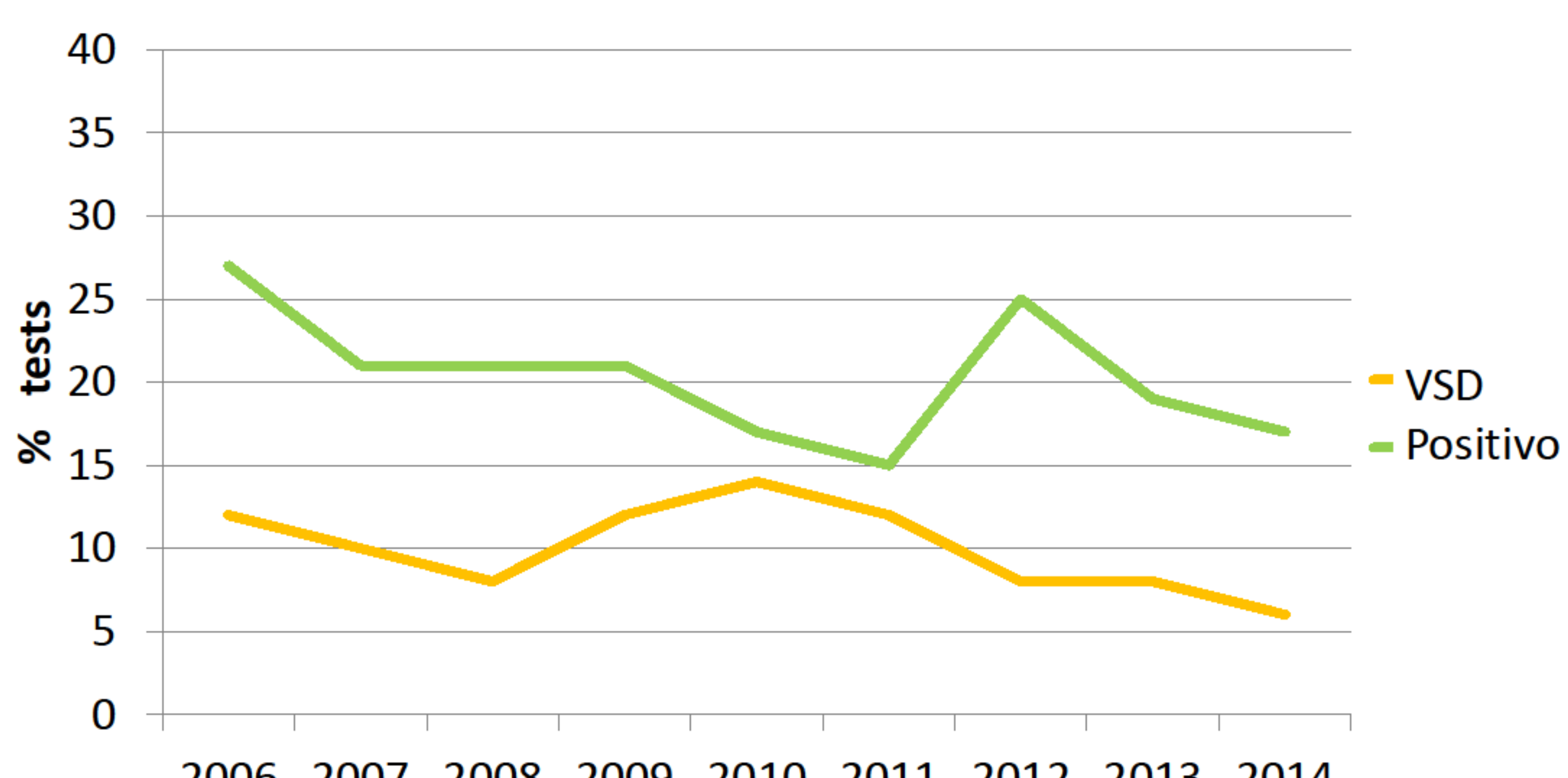
## Métodos



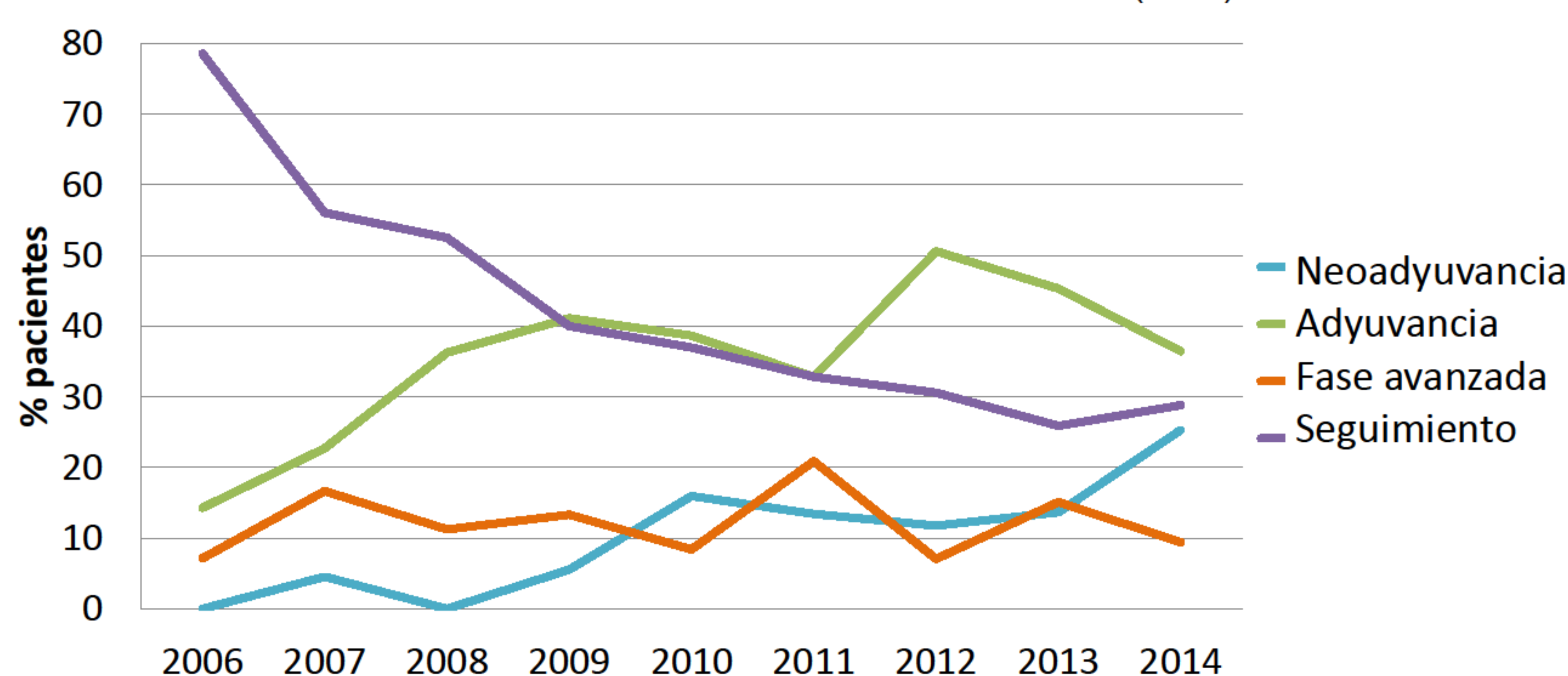
## Resultados



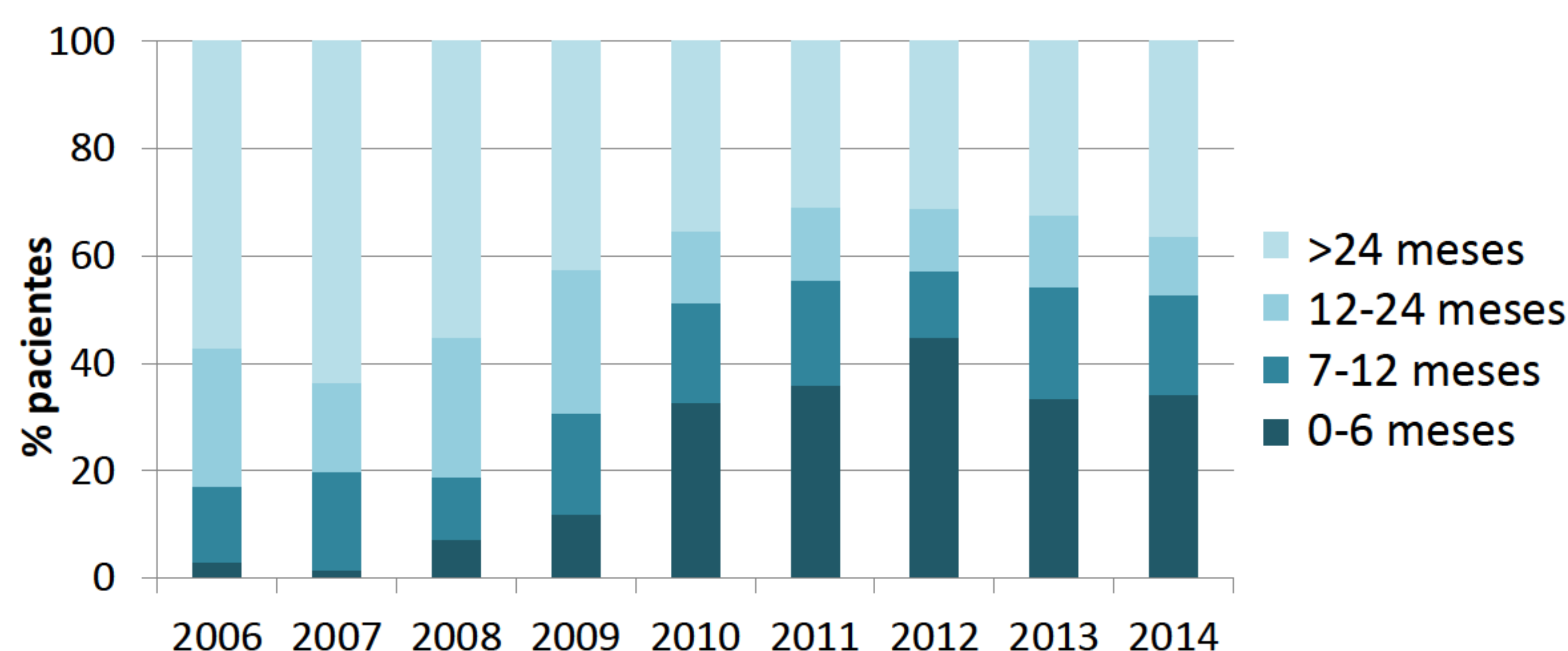
1. Volumen de estudios realizados (probandos) y ratio de familiares testados por cada probando.



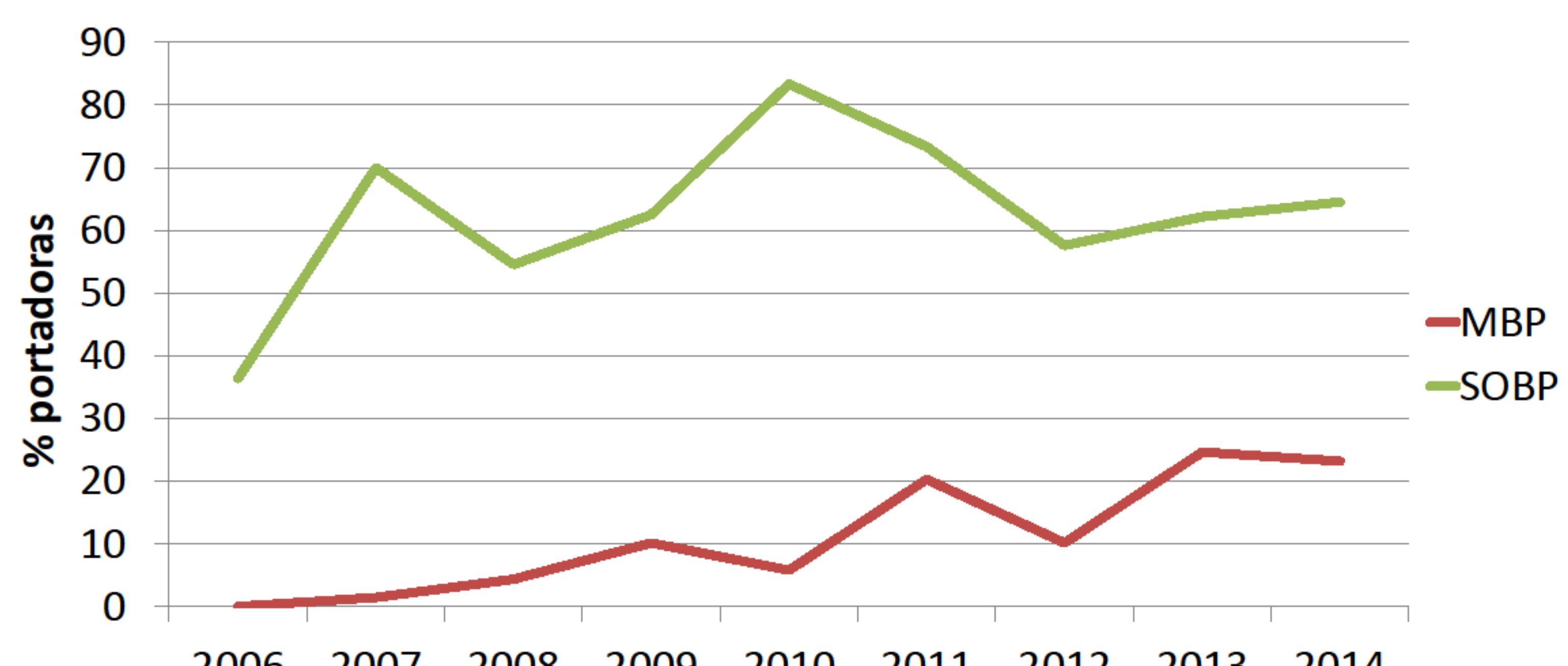
2. Tasa de detección de mutaciones y de variantes de significado desconocido (VSD).



3. Fase de la enfermedad en la que se realiza el estudio genético en pacientes con cáncer de mama.



4. Intervalo de tiempo entre el diagnóstico oncológico y la realización del estudio genético (pacientes con cáncer de mama/ovario).



5. Realización de cirugías preventivas en portadoras sanas de mutación en los genes *BRCA*.

## Conclusiones

- El número de estudios genéticos completos de *BRCA* se ha **sextuplicado** en 8 años.
- El número de familiares testados por cada probando se ha doblado; con un ratio actual de **4 familiares/probando**.
- El estudio genético de *BRCA* se realiza en fases más iniciales de la enfermedad y en un momento más cercano al diagnóstico de cáncer (el **34%** durante los **6 primeros meses** post-diagnóstico).
- El **20%** de portadoras de mutación en *BRCA* opta por la MBP y el **65%** por la SOBP.
- La tasa de detección de VUS ha disminuido sustancialmente. Actualmente, se encuentra alrededor de un **6%**.

Es necesario adecuar los recursos sanitarios para preservar la calidad del asesoramiento genético de *BRCA* y permitir su uso para finalidades terapéuticas en pacientes con cáncer de mama u ovario.

