

**Entre el 5 y el 10% de los tumores de mama se deben a alteraciones genéticas heredadas**

**GEICAM y AMOH se unen para avanzar en la prevención, diagnóstico precoz y tratamiento del cáncer de mama hereditario**

- Para poder establecer medidas preventivas es necesario invertir más en la identificación de las personas con riesgo de desarrollar este tipo de tumor
- En los últimos años, existen nuevos tratamientos para el tumor de mama asociado al BRCA1 y BRCA2, como los inhibidores de PARP, que son terapias dirigidas capaces de frenar el avance de la enfermedad
- Las personas portadoras de genes mutados deben disponer de toda la información necesaria que les ayude a tomar decisiones sobre la conveniencia de hacerse pruebas genéticas o someterse a una intervención quirúrgica preventiva

**Madrid, 31 de agosto de 2021.-** El Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama y la Asociación Mama Ovario Hereditario (AMOH) han firmado un convenio marco de colaboración con el objetivo de unir fuerzas en la lucha contra el cáncer de mama hereditario, mediante la promoción de la participación de pacientes en ensayos clínicos, la concienciación sobre la importancia de la investigación y la prevención.

*“Esta colaboración nos va a permitir trabajar conjuntamente en iniciativas de divulgación del cáncer de mama hereditario y sobre todo en proyectos de prevención y diagnóstico precoz, así como en la difusión de mensajes dirigidos principalmente a la mujer para que pase de la concienciación a la acción”,* señala la presidenta de AMOH, **Marisa Cots**.

Entre el 5 y el 10% del total de los tumores de mama son propiciados por alteraciones genéticas heredadas y que aumentan el riesgo de aparición del cáncer en miembros de una misma familia. No obstante, tener una alteración genética no significa que la persona vaya a desarrollar el tumor, sino que esa persona tiene más probabilidades de desarrollarlo a lo largo de su vida. Las personas portadoras de una mutación de este tipo suelen desarrollar cáncer a edades más jóvenes, existe una asociación entre cáncer de mama y ovario en la paciente o en su familia, así como casos de cáncer de mama en el varón, y el subtipo de tumor diagnosticado más frecuente en estas personas es el triple negativo.

Los genes más frecuentemente asociados con la aparición del cáncer de mama hereditario (detectados en el 20% de pacientes con este tipo de tumor) son el BRCA1 y BRCA2, aunque se sabe que hay otros como el PALB2, PTEN, CDH1, TP53, CHEK2 o ATM. Estos genes ayudan a reparar el ADN dañado cuando aparecen las células cancerígenas, pero, cuando están mutados o alterados, no realizan esta función y la persona tiene más posibilidades de desarrollar cáncer de mama a lo largo de su vida. *“En el campo de la prevención, hay que hacer más esfuerzos para tratar de identificar qué personas tienen más riesgo de padecerlo, que podrían beneficiarse de un plan de cribado personalizado”,* expresa la doctora **Raquel Andrés**, de la Unidad de Mama del Hospital Universitario Lozano Blesa, en Zaragoza, y coordinadora del Grupo de Trabajo de GEICAM de Tratamientos Preventivos, Epidemiología y Cáncer Heredofamiliar y miembro de la Junta Directiva de GEICAM. Conocer si una mujer o un hombre son portadores de una mutación en los genes BRCA1 o BRCA2, tanto de las personas

sanas como las que ya hayan desarrollado la enfermedad, es significativo porque puede influir en el manejo médico y quirúrgico del tumor y abre otras posibilidades terapéuticas específicas. “El mayor conocimiento de las alteraciones moleculares ha permitido personalizar el tratamiento con fármacos en pacientes portadores de mutación en genes”, afirma la presidenta de AMOH. En este sentido, la doctora Andrés señala que, *“en los últimos años, se dispone de nuevos tratamientos para el tumor de mama triple negativo asociado al BRCA1 y BRCA2, como los inhibidores de PARP, que son terapias dirigidas capaces de frenar el avance de la enfermedad”*. *“En concreto, en el pasado congreso de la Sociedad Americana de Cáncer, ASCO, celebrado en junio, se presentaron resultados con olaparib en cáncer de mama precoz, un ensayo en el que ha participado GEICAM con resultados muy alentadores en cuanto a eficacia y supervivencia”*, apunta esta oncóloga.

Tanto expertos como pacientes destacan la importancia de desarrollar estudios que aporten luz sobre las terapias y sobre las medidas de prevención en aquellas personas portadoras de un gen mutado o alterado. *“Es importante que tanto las personas con cáncer de mama hereditario como las portadoras de mutaciones en genes que predisponen a cáncer participen en ensayos clínicos, porque contribuirán a disponer de datos para mejorar los tratamientos disponibles”*, afirma la doctora Andrés.

### **Acceso a las pruebas genéticas**

El diagnóstico de una susceptibilidad a cáncer en la familia supone un gran cambio en el manejo preventivo de los familiares sanos que resulten afectados. Que las personas que puedan tener mayor riesgo de padecer cáncer de mama hereditario puedan acceder al consejo genético es uno de los puntos de la prevención en los que avanzar. *“Existe mucha disparidad entre comunidades autónomas a la hora de acceder a este asesoramiento y a la realización del test genético, por lo que habría que hacer un esfuerzo a nivel nacional para tratar de homogeneizar estos recursos, pues aportan muchos beneficios”*, argumenta la doctora Andrés. En la misma línea, la presidenta de AMOH subraya que *“habría que mejorar el acceso a estas pruebas genéticas, aunque la persona no padezca la enfermedad, y en pacientes con cáncer de mama, por defecto deberían realizarles el estudio genético”*.

Las personas que deciden hacerse el estudio y son portadoras sanas suelen vivirlo con miedo, ansiedad, e incluso pueden llegar a sentirse paralizadas. Así lo explica la vicepresidenta de AMOH, **Paula Romero**: *“Ante la noticia de ser portadora, muchas de ellas sienten fragilidad, como si ya estuvieran enfermas, pero una vez aceptado, muchas lo ven como una oportunidad de actuar y reducir los riesgos”*. En su opinión, cada persona debe disponer de toda la información necesaria que le ayude a tomar individualmente la decisión, desde hacerse la prueba genética hasta someterse a una intervención quirúrgica preventiva.

Paula comparte su experiencia: *“En mi caso, vi a mi madre superar tres cánceres de mama en el plazo de 10 años, cuando yo era bastante pequeña. Siempre viví con la idea de que era muy probable que eso me pasara a mí también, y vivir con esa incertidumbre era lo más complicado para mí. Cuando nos dieron la oportunidad de hacer el test genético, lo hice sin dudar, y aunque la noticia fue dura, en el fondo era una simple confirmación de lo que ya me temía. Con los datos estadísticos sobre la mesa, lo vi como una oportunidad: ya no estaba dejando mi salud a la suerte, sino que ahora podía actuar para reducir ese porcentaje que me permitiese vivir más tranquila”*.

Para la vicepresidenta de AMOH, *“en el caso de una persona con una mutación en un gen de susceptibilidad a cáncer de mama, aún es más importante llevar una dieta equilibrada, hacer*

*actividad física de forma habitual, y reducir los niveles de estrés y ansiedad, para minimizar el riesgo de desarrollar células cancerígenas que su cuerpo no podrá reparar”.*

### **AMOH - Asociación Mama Ovario Hereditario**

La misión de AMOH es ser un referente de conocimiento, conciencia y capacidad de reacción ante la vida, para las pacientes que sufren o han sufrido un cáncer de mama u ovario, o bien son portadoras de una mutación genética que puede provocar la enfermedad. Promueve también el desarrollo de proyectos de prevención, como el programa

"Mujer-Deporte-Cáncer", y contribuye en la investigación del cáncer de mama, ovario y hereditario. AMOH pretende ser un transmisor entre profesionales de la oncología y genética, y los pacientes, para que la información esté disponible en todo momento de forma práctica y veraz. Para ello genera contenido que publica y estructura a través de la web <https://amohasociacion.org/>.

### **Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama**

**GEICAM** es el grupo líder en investigación en cáncer de mama en España, y cuenta en la actualidad con un reconocido prestigio a nivel internacional. Actualmente está constituido por más de 880 expertos, que trabajan en 200 centros de toda España. Entre sus principales objetivos está promover la investigación, clínica, epidemiológica y traslacional, la formación médica continuada, y la divulgación para facilitar la información a las afectadas acerca de los tratamientos y sus efectos secundarios, para promover así su participación en ensayos clínicos. Desde su constitución en 1995 hasta el momento GEICAM ha realizado más de cien estudios en los que han participado más de 64.000 mujeres y hombres.

Para más información, puedes visitar la página oficial [www.geicam.org](http://www.geicam.org) o seguirnos en Twitter @GEICAM, @GeicaMujer en Facebook.com/GEICAM y en Instagram/@GEICAM\_.

#### **Para más información:**

**Lucía Gallardo**  
**Planner Media**  
Tel. 670 255 129  
[lgallardo@plannermedia.com](mailto:lgallardo@plannermedia.com)

**Roser Trilla**  
**Responsable Comunicación GEICAM**  
Tel. 91 659 28 70

**Irene Sanz**  
**Planner Media**  
Tel. 670 42 57 33  
[isanz@plannermedia.com](mailto:isanz@plannermedia.com)