



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**LUIS ÁNGEL VASQUEZ RUEDA**

**GENÉTICA HUMANA**

**ENSAYO UNIDAD 4**

**TUXTLA GUTIERREZ, 12 DE DICIEMBRE 2022**

El cáncer es una enfermedad genética, es decir, el cáncer es causado por ciertos cambios en los genes que controlan la forma como funcionan nuestras células, especialmente la forma como crecen y se dividen.

Los genes llevan las instrucciones para producir proteínas, las cuales hacen mucho del trabajo en nuestras células. Ciertos cambios génicos pueden causar que las células evadan los controles normales de crecimiento y se hagan cancerosas. Por ejemplo, algunos cambios génicos que causan cáncer aumentan la producción de una proteína que hace que crezcan las células. Otros resultan en la producción de una forma desfigurada de una proteína, por lo tanto, no funcional, que normalmente repararía el daño celular.

Los cambios genéticos que fomentan el cáncer pueden heredarse de nuestros padres si los cambios están presentes en las células germinativas, que son las células reproductoras del cuerpo (óvulos y espermatozoides). Ese tipo de cambios, denominados cambios de la estirpe germinal, se encuentran en cada una de las células de la descendencia.

Los cambios genéticos causantes de cáncer pueden también adquirirse durante la vida de una persona, como resultado de errores en el ADN que ocurren al dividirse las células o por exposición a sustancias carcinógenas que dañan el ADN, como ciertas sustancias químicas en el humo de tabaco, o la radiación, como los rayos ultravioletas del sol. Los cambios genéticos que ocurren después de la concepción se llaman cambios somáticos (o adquiridos)

Hay muchas clases diferentes de cambios en el ADN. Algunos cambios afectan solo una unidad de ADN, lo que se llama un nucleótido. Un nucleótido puede remplazarse por otro, o puede faltar por completo. Otros cambios comprenden tramos más grandes de ADN y pueden incluir reordenaciones, eliminaciones o duplicaciones de tramos largos de ADN.

Algunas veces los cambios no están en la secuencia precisa de ADN. Por ejemplo, la adición o eliminación de marcas químicas, llamadas modificaciones epigenéticas, en el ADN pueden influir en la forma como se "expresa" el gen, es decir, si se produce el ARN mensajero y en qué cantidad. (El ARN mensajero se traduce, a su vez, para producir las proteínas codificadas por el ADN).

En general, las células cancerosas tienen más cambios genéticos que las células normales. Sin embargo, el cáncer de cada persona tiene una combinación única de alteraciones genéticas. Algunos de estos cambios pueden ser consecuencias del cáncer y no sus causas. Conforme sigue creciendo el cáncer, ocurrirán cambios adicionales. Aun dentro del mismo tumor, las células cancerosas pueden tener cambios genéticos diferentes

## **Síndromes hereditarios de cáncer**

Las mutaciones genéticas heredadas tienen una función principal en casi 5 a 10 % de todos los cánceres. Los investigadores han asociado mutaciones en genes específicos con más de 50 síndromes hereditarios de cáncer, los cuales son enfermedades que pueden predisponer a las personas a padecer ciertos cánceres.

Las pruebas genéticas para síndromes hereditarios de cáncer pueden detectar si una persona dentro de una familia con signos de ese tipo de síndrome tiene una de esas mutaciones. Estas pruebas pueden mostrar también si los miembros de la familia sin signos obvios de la enfermedad han heredado la misma mutación que un miembro de la familia portador de la mutación relacionada con el cáncer.

Muchos expertos recomiendan que deben considerarse las pruebas genéticas para evaluar el riesgo de cáncer cuando una persona tiene antecedentes familiares o individuales que indican la presencia de una enfermedad heredada con riesgo de cáncer, siempre y cuando los resultados de la prueba puedan interpretarse de manera adecuada (o sea, que se pueda decir con claridad si un cambio genético específico está presente o ausente), y cuando los resultados proporcionan información que guiará la atención médica futura de la persona.

Los cánceres no causados por mutaciones genéticas heredadas a veces pueden dar la impresión de que "son de familia". Por ejemplo, un ambiente compartido o el mismo estilo de vida, tal como el consumo de tabaco, pueden hacer que cánceres similares se presenten en los miembros de una familia. Sin embargo, ciertos patrones familiares (como los tipos de cáncer, otras enfermedades no cancerosas observadas y la edad en la que se presenta el cáncer) pueden sugerir la presencia de un síndrome hereditario de cáncer.

Aun cuando una mutación que predispone al cáncer se encuentre presente en una familia, no todos los que hereden la mutación padecerán necesariamente cáncer. Existen varios factores que influyen en los efectos en una persona determinada con la mutación, como el patrón hereditario del síndrome de cáncer

### **algunos ejemplos de genes que pueden tener una función en los síndromes hereditarios de cáncer:**

El gen mutado más comúnmente en todos los cánceres es el TP53, el cual produce una proteína que inhibe el crecimiento de los tumores. Además, las mutaciones de la estirpe germinal en este gen pueden causar el síndrome de Li-Fraumeni, una enfermedad heredada muy poco común que causa un mayor riesgo de padecer ciertos cánceres.

Las mutaciones heredadas en los genes BRCA1 y BRCA2BRCA1 están asociadas con el síndrome hereditario de cáncer de seno y de ovario, que es una enfermedad marcada por un riesgo mayor de por vida de cánceres de seno y de ovario en mujeres. Se han asociado otros tipos de cáncer con este síndrome, entre ellos, los cánceres de páncreas y de próstata, así como el cáncer de seno masculino. Otro gen que produce una proteína inhibidora del crecimiento de tumores es el gen PTEN. Las mutaciones en este gen están relacionadas con el síndrome de Cowden, una enfermedad heredada que aumenta el riesgo de cánceres de seno, de tiroides, endometrio, y de otros tipos.

## **Pruebas genéticas para síndromes hereditarios de cáncer**

Por lo general, las pruebas genéticas son ordenadas por el doctor o por otro proveedor de servicios médicos. La orientación genética puede ayudar a que las personas tomen en cuenta los riesgos, los beneficios y las limitaciones de las pruebas genéticas en su situación particular. Un asesor en genética, un doctor o algún otro profesional de salud con capacitación en genética pueden ayudar a una persona o a una familia a entender los resultados de sus pruebas y explicar las implicaciones posibles de los resultados de las pruebas para otros miembros de la familia.

Las personas que consideran hacerse pruebas genéticas deben entender que otras personas u organizaciones con acceso legítimo, legal, a sus expedientes médicos pueden también conocer los resultados, como por ejemplo, la compañía de seguro médico o la empresa en donde trabajan, si esta última proporciona el seguro médico como beneficio de empleo. Existen medidas de protección legal para prevenir la discriminación por razones genéticas, incluso la Ley contra la Discriminación por Información Genética de 2008 (Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008) y la Norma de Privacidad de la Ley de Responsabilidad y Portabilidad de la Información de Salud de 1996 (Privacy Rule of the Health Information Portability and Accountability Act of 1996).

## **Identificación de los cambios genéticos en el cáncer**

Las pruebas de laboratorio llamadas pruebas de secuenciación del ADN pueden "leer" el ADN. Al comparar la secuencia del ADN en las células cancerosas con el de las células normales, como en la sangre o en la saliva, los científicos pueden identificar los cambios genéticos en las células cancerosas que pueden estar impulsando el crecimiento del cáncer de un individuo. Esta información puede ayudar a los médicos a seleccionar las terapias que podrían funcionar mejor contra un determinado tumor.

La secuenciación del ADN de tumores puede revelar también la presencia de mutaciones hereditarias. De hecho, en algunos casos, las pruebas genéticas de tumores han mostrado que el cáncer de un paciente podría estar asociado con un síndrome hereditario de cáncer del cual no tenía conocimiento la familia.

Como sucede con las pruebas para mutaciones específicas en los síndromes hereditarios de cáncer, la secuenciación clínica del ADN tiene implicaciones que los pacientes necesitan tener en cuenta. Por ejemplo, pueden enterarse incidentalmente de la presencia de mutaciones hereditarias que pueden causar otras enfermedades, en ellos o en los miembros de su familia.

Bibliografía: Genética del cáncer [Internet]. Instituto Nacional del Cáncer. 2015 [citado el 13 de diciembre de 2022]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/cancer/causas-prevencion/genetica>