

Emily Dayana Guzmán-Ramos; Yessenia Estefanía Arellano-Oleas; Sandra Janneth Velásquez-Toro;
Marcia Alexandra Silva-Mata

<https://doi.org/10.35381/s.v.v8i1.3849>

Pruebas genéticas para detección de riesgo de cáncer hereditario

Genetic testing for detection of hereditary cancer risk

Emily Dayana Guzmán-Ramos

ma.emilydgr80@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-9339-5552>

Yessenia Estefanía Arellano-Oleas

ma.yeseniaeao86@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-6022-3367>

Sandra Janneth Velásquez-Toro

ma.sandrajvt73@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0009-8455-6201>

Marcia Alexandra Silva-Mata

ua.marciasilva@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-9462-9605>

Recibido: 15 de octubre 2023

Revisado: 10 de diciembre 2023

Aprobado: 15 de enero 2024

Publicado: 01 de febrero 2024

Emily Dayana Guzmán-Ramos; Yessenia Estefanía Arellano-Oleas; Sandra Janneth Velásquez-Toro;
Marcia Alexandra Silva-Mata

RESUMEN

Objetivo: Analizar las pruebas genéticas para detección de riesgo de cáncer hereditario. **Método:** Descriptiva documental. **Conclusión:** El cáncer genético es una forma de cáncer que se origina por alteraciones genéticas heredadas o adquiridas, que aumentan la susceptibilidad a desarrollar tumores malignos. Las pruebas genéticas son herramientas fundamentales para identificar mutaciones genéticas asociadas con el cáncer y evaluar el riesgo individual de padecer la enfermedad.

Descriptores: Pruebas genéticas; tamización de portadores genéticos; técnicas y procedimientos diagnósticos. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To analyze genetic tests for detection of hereditary cancer risk. **Method:** Descriptive documentary. **Conclusion:** Genetic cancer is a form of cancer caused by inherited or acquired genetic alterations, which increase the susceptibility to develop malignant tumors. Genetic testing is an essential tool for identifying genetic mutations associated with cancer and assessing individual risk for the disease.

Descriptors: Genetic testing; genetic carrier screening; diagnostic techniques and procedures. (Source: DeCS).

Emily Dayana Guzmán-Ramos; Yessenia Estefanía Arellano-Oleas; Sandra Janneth Velásquez-Toro;
Marcia Alexandra Silva-Mata

INTRODUCCIÓN

El cáncer a través del tiempo se ha considerado una patología de nivel maligno de etiología desconocida de carácter invariablemente mortal, la ciencia ha trabajado en la última década por múltiples pruebas para su diagnóstico, principalmente para un diagnóstico temprano para esta enfermedad. La importancia de la prevención del cáncer debe ser clave para todos los programas, investigaciones y repertorios enfocados en el control del cáncer, la prevención sobre todo no se concentra en un problema en particular sino también en los factores protectores.^{1 2 3 4}

Se calcula que un tercio de todos los casos de cáncer pueden prevenirse. La prevención cuenta con una estrategia a lo largo plazo más costo – eficaz para el control de esta patología. La mortalidad por cáncer se puede reducir si los casos se van a poder detectar a tiempo, por lo que es fundamental varias pruebas de diagnóstico.⁵

Se tiene por objetivo analizar las pruebas genéticas para detección de riesgo de cáncer hereditario.

MÉTODO

Descriptiva documental.

La población estuvo conformada por 15 artículos científicos publicados en PubMed.

Se analizaron los textos con analítica documental.

RESULTADOS

El cáncer genético es una forma de cáncer causada por alteraciones en los genes que aumentan la susceptibilidad a desarrollar tumores malignos. Estas alteraciones genéticas pueden ser heredadas de los padres o adquiridas durante la vida debido a factores ambientales o errores en la replicación del ADN.^{6 7 8}

El cáncer genético es una forma de cáncer causa existen diferentes tipos de pruebas genéticas para el cáncer. Una de las pruebas más comunes es la secuenciación del

Emily Dayana Guzmán-Ramos; Yessenia Estefanía Arellano-Oleas; Sandra Janneth Velásquez-Toro;
Marcia Alexandra Silva-Mata

ADN para identificar mutaciones en genes específicos relacionados con el cáncer, como los genes BRCA1 y BRCA2 en el caso del cáncer de mama y ovario hereditario. Otras pruebas incluyen la detección de cambios estructurales en el ADN, como las inversiones o las translocaciones cromosómicas, que pueden estar asociadas con ciertos tipos de cáncer por alteraciones en los genes que aumentan la susceptibilidad a desarrollar tumores malignos. Estas alteraciones genéticas pueden ser heredadas de los padres o adquiridas durante la vida debido a factores ambientales o errores en la replicación del ADN.^{9 10}

El estudio del cáncer genético y sus principales pruebas en células indica un alto riesgo de la población general a desarrollar esta patología, así como de transmitir a las descendencias hereditarias que integran su condición de personas con alto riesgo de desarrollar el cáncer. Se puede decir que el cáncer viene de un origen hereditario determinado por predisposición genética, gracias al avance de la ciencia es posible realizar un diagnóstico molecular y lograr prevenir de forma personalizada a los pacientes y familiares ya que son mutaciones genéticas.^{11 12 13 14 15}

CONCLUSIONES

El cáncer genético es una forma de cáncer que se origina por alteraciones genéticas heredadas o adquiridas, que aumentan la susceptibilidad a desarrollar tumores malignos. Las pruebas genéticas son herramientas fundamentales para identificar mutaciones genéticas asociadas con el cáncer y evaluar el riesgo individual de padecer la enfermedad.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

Emily Dayana Guzmán-Ramos; Yessenia Estefanía Arellano-Oleas; Sandra Janneth Velásquez-Toro;
Marcia Alexandra Silva-Mata

FINANCIAMIENTO

Autofinanciado.

AGRADECIMIENTO

A todos los actores sociales involucrados en el desarrollo de la investigación.

REFERENCIAS

1. LeSavage BL, Suhar RA, Broguiere N, Lutolf MP, Heilshorn SC. Next-generation cancer organoids. *Nat Mater.* 2022;21(2):143-159. <https://doi.org/10.1038/s41563-021-01057-5>
2. Orsolio I, Carrier A, Esteller M. Genetic and epigenetic defects of the RNA modification machinery in cancer. *Trends Genet.* 2023;39(1):74-88. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2022.10.004>
3. Chavarri-Guerra Y, Slavin TP, Longoria-Lozano O, Weitzel JN. Genetic cancer predisposition syndromes among older adults. *J Geriatr Oncol.* 2020;11(7):1054-1060. <https://doi.org/10.1016/j.jgo.2020.01.001>
4. Nam AS, Chaligne R, Landau DA. Integrating genetic and non-genetic determinants of cancer evolution by single-cell multi-omics. *Nat Rev Genet.* 2021;22(1):3-18. <https://doi.org/10.1038/s41576-020-0265-5>
5. Gadaleta E, Thorn GJ, Ross-Adams H, Jones LJ, Chelala C. Field cancerization in breast cancer. *J Pathol.* 2022;257(4):561-574. <https://doi.org/10.1002/path.5902>
6. Alexander JL, Johnston BJ, Smith TJ, et al. Low Referral Rates for Genetic Assessment of Patients With Multiple Adenomas in United Kingdom Bowel Cancer Screening Programs. *Dis Colon Rectum.* 2021;64(9):1058-1063. <https://doi.org/10.1097/DCR.0000000000001972>
7. Seferbekova Z, Lomakin A, Yates LR, Gerstung M. Spatial biology of cancer evolution. *Nat Rev Genet.* 2023;24(5):295-313. <https://doi.org/10.1038/s41576-022-00553-x>

Emily Dayana Guzmán-Ramos; Yessenia Estefanía Arellano-Oleas; Sandra Janneth Velásquez-Toro;
Marcia Alexandra Silva-Mata

8. Lin A, Sheltzer JM. Discovering and validating cancer genetic dependencies: approaches and pitfalls. *Nat Rev Genet.* 2020;21(11):671-682. <https://doi.org/10.1038/s41576-020-0247-7>
9. Luzón-Toro B, Fernández RM, Villalba-Benito L, Torroglosa A, Antiñolo G, Borrego S. Influencers on Thyroid Cancer Onset: Molecular Genetic Basis. *Genes (Basel).* 2019;10(11):913. <https://doi.org/10.3390/genes10110913>
10. Stanich PP, Hampel H. Many Polyps but Few Referrals: A Call to Assess and Improve Referral Rates for Colon Polyposis. *Dis Colon Rectum.* 2021;64(9):1035-1037. <https://doi.org/10.1097/DCR.0000000000002161>
11. Scudeler MM, Manóchio C, Braga Pinto AJ, Santos Cirino HD, da Silva CS, Rodrigues-Soares F. Breast cancer pharmacogenetics: a systematic review. *Pharmacogenomics.* 2023;24(2):107-122. <https://doi.org/10.2217/pgs-2022-0144>
12. Carrot-Zhang J, Chambwe N, Damrauer JS, et al. Comprehensive Analysis of Genetic Ancestry and Its Molecular Correlates in Cancer. *Cancer Cell.* 2020;37(5):639-654.e6. <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2020.04.012>
13. Oesterreich S, Henry NL, Kidwell KM, et al. Associations between genetic variants and the effect of letrozole and exemestane on bone mass and bone turnover. *Breast Cancer Res Treat.* 2015;154(2):263-273. <https://doi.org/10.1007/s10549-015-3608-8>
14. Kamdem LK, Xi J, Clark BL, et al. Exemestane may be less detrimental than letrozole to bone health in women homozygous for the UGT2B17*2 gene deletion. *Breast Cancer Res Treat.* 2019;175(2):297-303. <https://doi.org/10.1007/s10549-019-05158-3>
15. Dempsey JM, Kidwell KM, Gersch CL, et al. Effects of SLCO1B1 polymorphisms on plasma estrogen concentrations in women with breast cancer receiving aromatase inhibitors exemestane and letrozole. *Pharmacogenomics.* 2019;20(8):571-580. <https://doi.org/10.2217/pgs-2019-0020>