

TECNOLOGÍA EN SALUD DE INTERÉS

Estudio genético BRCA1 Y BRCA2

1. RESUMEN

Título del reporte: Validez diagnóstica de las pruebas genéticas BRCA1 y BRCA2

Información general de la tecnología: la causa más común de cáncer de seno hereditario es una mutación hereditaria en los genes BRCA1 y 2. De todas las mujeres con cáncer de mama, entre 5 y 10% pueden tener una mutación de la línea germinal de los genes BRCA1 y 2. El cálculo de riesgo vitalicio de presentar cáncer de mama para las mujeres con mutaciones del BRCA1 y 2 oscila entre 40 y 85%. Por ello en casos específicos (Criterios Adelaida) de acuerdo a la edad y a la historia de cáncer de mama u ovario en la familia, en casos de cáncer de mama en hombre y en personas que tienen ancestros Judíos Ashkenazi, según criterio médico se pueden llevar a cabo las pruebas genéticas BRCA1 y 2. Esta prueba genética, a través del análisis de una muestra de sangre, identifica mutaciones en el cromosoma 17 o 13. Un resultado positivo en esta prueba de mutación genética, permite identificar estrategias de manejo (mastectomía bilateral profiláctica, ooforectomía, o quimioprevención con un modulador selectivo de receptores estrogénicos) tendientes a disminuir la probabilidad de padecer cáncer de mama.

Autores: grupo desarrollador de la Guía de Práctica Clínica (GPC) para la detección temprana, tratamiento integral, seguimiento y rehabilitación del cáncer de mama.

Declaración de conflictos de intereses: el grupo desarrollador de la GPC declaró los posibles conflictos de interés, siguiendo las recomendaciones de la Guía Metodológica para el desarrollo de Guías de Práctica Clínica de Colciencias y Ministerio de Salud y Protección Social. Ante un posible Conflicto de interés invalidante de un miembro, este fue excluido de la discusión y de la recomendación relacionada con cada tecnología, por lo que se asume que el proceso de evaluación de cada tecnología y la construcción de cada recomendación, fueron desarrolladas de forma transparente e imparcial.

Pregunta de evaluación: la guía no desarrolló una pregunta relacionada con la detección del riesgo para cáncer de mama a través de la identificación de la mutación genética BRCA1 y BRCA2, sin embargo los criterios para determinación del riesgo en esta enfermedad si están expuestos en la Guía, y los cuáles a su vez, se basarían en los resultados de estas pruebas.

Conclusiones:

- Efectividad: la GPC de diagnóstico y tratamiento del cáncer de mama no evalúa las características validez diagnóstica de esta prueba, y por ende no hay una recomendación específica para su realización rutinaria. La GPC presenta algunos criterios que podrían soportar la pertinencia de la solicitud del estudio para la detección genética de BRCA1 y BRCA2, basados en los criterios de Adelaida.
- Seguridad: no hay un pronunciamiento explícito en el texto de la GPC sobre aspectos de seguridad de la prueba genética.
- Costo-efectividad: No se identificaron estudios de costo-efectividad para Colombia.

2. EVIDENCIA DE SEGURIDAD, EFECTIVIDAD Y COSTO-EFECTIVIDAD

Población afectada en Colombia: Según estimaciones locales, durante el periodo 2002-2006, Colombia tuvo una tasa cruda de incidencia anual de 32.6 por 100.000 habitantes y una tasa cruda corregida de mortalidad anual de 9.5 por 100.000 muertes. Según datos reportados por la Agencia Internacional para la Investigación en Cáncer (IARC por su sigla en inglés) la incidencia anual estandarizada por edad es de 31.2 por 100.000 mujeres y la mortalidad de 10 por 100.000 muertes de mujeres. Actualmente, es el cáncer de mayor incidencia del sexo femenino con una mortalidad similar a la del cáncer de cérvix.

Gravedad de la enfermedad: El cáncer de mama es un crecimiento anormal e incontrolable de las células mamarias usualmente como resultado de mutaciones en genes que controlan la proliferación y muerte celular. En la mayoría de los casos, estas mutaciones ocurren debido a eventos aún no plenamente entendidos con efectos acumulativos durante el tiempo de vida de la persona. El tumor resultante tiene la característica de invadir localmente los tejidos sanos vecinos así como enviar células tumorales a órganos a distancia, con una destrucción progresiva de los mismos.

Carga de la enfermedad: El Cáncer de mama ocupa la posición 26 en la carga de enfermedad para Colombia y genera una pérdida total de 1,833 Años de Vida Ajustados por discapacidad -AVISA- por cada 1.000 mujeres de 30 a 44 años; 5,105 en mujeres de 45 a 59 años y 4,663 en mujeres de 60 a 69 años; así como 3,562 en mujeres de 70 a 79 años.

Resumen de la evidencia

Efectividad: no se reporta en la GPC evidencia sobre las características operativas (sensibilidad y especificidad) de la prueba BRCA1 y BRCA2. La GPC presenta algunos criterios que podrían soportar la pertinencia de la solicitud del estudio para la detección genética de BRCA1 y BRCA2, basados en los criterios de Adelaida.

Tabla 1 Indicadores para solicitar estudio genético BRCA1 y 2

Factor	Criterio
Historia de cáncer de mama	Una mujer menor de 30 años con cáncer de mama, o 2 familiares en primer grado con cáncer de mama menores de 40 años, o 3 familiares en primer grado con cáncer de mama menores de 50 años, o 4 familiares en primer grado con cáncer de mama menores de 60 años o 6 familiares a cualquier edad
Historia de cáncer de mama y ovario en diferentes personas	Una mujer con cáncer de mama a cualquier edad con un antecedente familiar en primer grado de cáncer de mama a una edad menor a 50 años, o una mujer con cáncer de ovario a cualquier edad con un antecedente familiar en primer grado de cáncer de mama a una edad menor a 50 años
Historia de cáncer de ovario solamente	Dos familiares en primer grado con cáncer de ovario a cualquier edad, o una mujer a cualquier edad con cáncer de ovario bilateral o con cáncer de ovario recurrente después de 2 años del diagnóstico inicial, o una mujer con cáncer de ovario menor de 40 años
Historia de múltiples y diferentes cánceres primarios	Una persona con cáncer de mama u ovario menor de 50 años y que sea diagnosticada con un segundo cáncer relacionado a BRCAa cualquier edad: mama, ovario, endometrio, colon, intestino, gástrico, vía biliar, pancreático, próstata, melanoma o sarcoma
Cáncer de mama en un hombre	Un hombre con cáncer de mama a cualquier edad
Ancastro Judío Ashkenazi	Una persona Judía-Ashkenazi con cáncer de mama o cáncer de ovario.

Fuente: GPC para la detección temprana, tratamiento integral, seguimiento y rehabilitación del cáncer de mama

Seguridad: no hay un pronunciamiento explícito en el texto de la GPC sobre aspectos de seguridad de la prueba genética.