

Avances médicos en las pruebas genéticas de mujeres con alto riesgo de cáncer de mama

escrito por Carme García Yeste | septiembre 4, 2024



A large screenshot of the CanRisk website content, enclosed in a purple border. It features three main sections: 'What does CanRisk do?', 'Who is CanRisk for?', and 'Endorsements'. The 'What does CanRisk do?' section explains that CanRisk uses the BOADICEA v6 model to calculate breast and ovarian cancer risks based on personal risk factors, cancer family history, genetic testing for high- and moderate-risk genes, polygenic scores, and mammographic density. The 'Who is CanRisk for?' section states that CanRisk is designed for use by healthcare professionals to help them communicate and discuss breast and ovarian cancer risk with their patients. The 'Endorsements' section lists several organizations and guidelines that endorse CanRisk, including NICE, UK Cancer Genetics Group, Ontario Breast Screening program, eviQ, NCCN, and ESMO. At the bottom of the page, there are logos for Wellcome, GenomeCanada, CIHR IRSC, and Horizon 2020, along with the Cancer Research UK logo.

<https://www.canrisk.org>

Recientes [avances](#) en pruebas genéticas están revolucionando la forma en que se gestiona el riesgo de cáncer de mama, ofreciendo a las mujeres alternativas menos invasivas que la cirugía preventiva. Investigadores e investigadoras de los proyectos BRIDGES y [B-CAST](#), financiados por la UE, han identificado nuevos genes asociados al cáncer de mama y han

mejorado la precisión en la evaluación del riesgo al combinar factores genéticos con ambientales y de estilo de vida. Su trabajo ha llevado al desarrollo de [CanRisk](#), una herramienta en línea que proporciona estimaciones detalladas del riesgo para ayudar al personal médico a tomar decisiones más informadas sobre el tratamiento.

La investigación ha llevado a cabo el análisis de los genomas de más de 100,000 mujeres, comparando datos genéticos con información de tumores y factores de riesgo adicionales. Gracias a este esfuerzo, CanRisk permite a los especialistas calcular con mayor precisión el riesgo que enfrenta una mujer según su perfil genético, ofreciendo alternativas como un monitoreo más frecuente en lugar de una mastectomía preventiva. Este enfoque más personalizado está reduciendo la necesidad de cirugías radicales, lo que mejora la calidad de vida de las pacientes.

Los investigadores e investigadoras también continúan buscando otros genes vinculados al cáncer de mama, lo que podría llevar a nuevas mejoras en las herramientas de evaluación de riesgos y opciones de tratamiento en el futuro. Estos avances no solo están ayudando a reducir la incidencia del cáncer de mama, sino que también están disminuyendo las secuelas físicas y emocionales para las mujeres afectadas.

Los grupos de apoyo a mujeres con cáncer se han pronunciado mostrando su satisfacción por seguir avanzando hacia una mayor claridad sobre el nivel de riesgo de desarrollar un cáncer y las diversas opciones de tratamiento posible