



# Factores moleculares de pronóstico en cáncer de mama

DIEGO LANGE

## INTRODUCCIÓN

En la era biotecnológica, se busca analizar el genoma para la etiología de las enfermedades. El mayor evento en la genética del cáncer de mama fue el descubrimiento del “cáncer de mama familiar”, en 1990, por Mary Claire King y colaboradores, relacionado con el cromosoma 17q21. Esto permitió la identificación y clonación del gen BRCA1 en 1994, y a continuación el descubrimiento del segundo gen implicado en la susceptibilidad al cáncer de mama, el BRCA2. Este descubrimiento delimita dos eras: la vieja era de nociones primitivas sobre la etiología del cáncer de mama, seguida de un período con vistas a la epidemiología y el lineamiento de los síndromes genéticos; y la era molecular expansiva.

A principios de 2001, coincidente con la elaboración del borrador del proyecto genoma humano, se publicó un artículo en el NEJM sobre la posibilidad de determinar mediante un microchip perfiles transcripcionales de 5361 genes para cáncer de mama, que demostraba, entre otras cosas, las diferencias entre el cáncer de mama hereditario y el esporádico. Esto cambia el horizonte de perspectivas futuras en el diagnóstico de predisposición y pronóstico de las neoplasias mamarias. Los genes implicados se los clasifica como genes supresores de tumores, ya que funcionalmente bloquean el desarrollo tumoral, facilitando la reparación del ADN dañado o controlando la transcripción génica. Las mutaciones transmitidas por línea general y detectadas en algunos genes que se asocian de forma significativa con el desarrollo de un cáncer de mama han generado muchas expectativas, incluso en el terreno de la prevención. No obstante, la identificación de estos genes de predisposición y de sus alteraciones estructurales, a la hora de

Médico especialista en Ginecología.  
Profesor Adjunto de la I Cátedra de Ginecología “José de San Martín”.

su aplicación práctica, conlleva toda una problemática que no ha sido resuelta en la actualidad y que abarca desde la propia metodología y los

aspectos éticos del proceso hasta la faceta psicológica de enfermos y portadores.