



# Consulta Oncogenética Hereditaria para pacientes con Cáncer de Próstata

**Dra. Florencia Neffa**  
**Uróloga | Mtr. Oncología Molecular**

## Cáncer de Próstata en Uruguay

El cáncer es una enfermedad altamente prevalente, muy compleja y de origen multifactorial. **La mayoría de los diagnósticos ocurren** de forma esporádica, **dentro de lo que se denomina el “riesgo estándar”** de la población general, en donde factores de riesgo inciden en el aumento de incidencia de determinados tumores. Por ejemplo: Fumar aumenta el riesgo de desarrollar cáncer de vejiga.

**Algunos tumores** tienen la capacidad de estar **influenciados por factores genéticos hereditarios**. Constituyen la minoría de los casos y su principal riesgo proviene de una alteración genética, o mutación, heredada de alguno de los padres. **No todos en la familia van a heredar la mutación, pero quien la tenga posee un “riesgo alto”** de desarrollar determinados tipos de cáncer.



Por ejemplo: En **Uruguay 1 de cada 6 hombres** va a desarrollar **cáncer de próstata**.



Aproximadamente, el 90% de los hombres con diagnóstico de cáncer de próstata es **ESPORÁDICO**. **El 10%** restante lo desarrollará debido a una **mutación genética hereditaria**.

## ¿Quiénes deberían ser derivados a una consulta Oncogenética?

**No todos.**

La mayoría de los hombres con diagnóstico de cáncer de próstata pertenecen al riesgo estándar y su diagnóstico ocurre de forma **ESPORÁDICA**.

Pueden consultar aquellos con **ALGUNO** de los siguientes puntos:

- Diagnóstico de **cáncer de próstata antes de los 61 años**.
- Diagnóstico de **cáncer de próstata AVANZADO** (presencia de ganglios o metástasis).
- Diagnóstico de cáncer de próstata, con **patrón cribiforme o intraductal** según el informe de **anatomía patológica**.
- Diagnóstico de cáncer de próstata **PREVIO** a la realización de “vigilancia activa”.
- Diagnóstico de cáncer de próstata refractario a tratamientos oncológicos, para ayudar a definir la necesidad de implementar otras terapias.
- Individuos con **3 o más familiares con diagnóstico de cáncer de próstata** a cualquier edad.
- Cáncer de próstata en judíos **Ashkenazi**, a cualquier edad.
- Cáncer de próstata con antecedentes familiares de otros tumores como por ejemplo: **colon, páncreas, mama, ovario, melanoma o endometrio**.

## ¿Por qué es importante la consulta Oncogenética?

Ayuda a saber en qué escalón de riesgo se encuentra el individuo.

La probabilidad de desarrollar cáncer **ESPORÁDICO** la tenemos **TODOS**.

El **cáncer de próstata** es el más frecuente en hombres en Uruguay.

El **riesgo** de desarrollar **cáncer de próstata a partir de los 50 años** es del **16%**. Cuando existe una **mutación genética heredada**, el riesgo puede aumentar hasta un **60%**

Esto significa que el paciente necesitará controles y seguimiento específicos.

### Riesgo para Cáncer de Próstata en Uruguay



**Es importante identificar cuál es el gen que está mutado.**

Cada gen genera un riesgo diferente de desarrollar cáncer. Por lo general, **el gen mutado** que aumenta el riesgo de desarrollar cáncer de próstata, también **puede aumentar el riesgo** de desarrollar **cáncer en otro órgano**.

**Ej: una mutación en el gen BRCA2 puede aumentar el riesgo de desarrollar cáncer de: próstata (hasta 60%), páncreas (hasta 10%), mama (hasta 80%) y ovario (hasta 20%).**

## ¿Una mutación genética hereditaria puede influir en el tratamiento?

**Potencialmente si.**

Depende del tipo de mutación y de la etapa diagnóstica del paciente.

**Terapéuticamente**, puede influir en:

- Realización de **vigilancia activa vs tratamiento activo**, en pacientes con cáncer de próstata localizado.
- **Planificación de plan de seguimiento** en pacientes luego de un tratamiento activo, como la prostatectomía radical o radioterapia.
- Ayuda a definir tipo de **tratamiento sistémico** en caso de ser necesario.
- Ayuda a seleccionar candidatos para **inmunoterapia**, en caso de ser necesario.

A su vez, **el diagnóstico genético** orienta sobre la necesidad de realizar **otros controles en otros órganos**, **ajustando** su edad de inicio y su frecuencia al perfil de **riesgo genético específico que tiene el individuo**.

Cuando una persona presenta una mutación genética, existe la posibilidad de que otros familiares también la hayan heredado. **Es importante destacar que hay que ser portador de la mutación, para poder transmitirla a la descendencia.**

Para más información consulte a su Urólogo tratante

