



## ¿Qué es el cáncer de mama?

El cáncer de mama es una **enfermedad compleja** que afecta a millones de mujeres en todo el mundo. Se estima que cerca de **1 de cada 8 mujeres** desarrollan cáncer de mama a lo largo de su vida.

Se trata de una enfermedad en la que las **células que se encuentran en la glándula mamaria y los tejidos de la mama comienzan a crecer de forma anormal y descontrolada**, formando un tumor. Puede darse también en hombres, pero la prevalencia de esta patología es mucho menor (1 de cada 1.000 hombres).

## ¿Qué tipos existen?

Existen dos tipos de cáncer de mama:

- **Hereditario:** aproximadamente un **10%** de los casos son hereditarios, mayormente asociados a mutaciones en genes muy específicos y altamente relacionados con este tipo de cáncer como son **BRCA1 y BRCA2** (junto a otros genes). Este tipo de mutaciones requieren un estudio de exoma o genoma completo para su análisis en profundidad.
- **Esporádico:** aproximadamente un **90%** de los casos son de tipo esporádico debido generalmente a una combinación de factores genéticos y externos como lo es nuestro estilo de vida. Se han descrito marcadores genéticos que predisponen al cáncer de mama no hereditario pudiendo calcular el **riesgo poligénico (PRS)**.

## ¿Cómo varía el riesgo en función del PRS?

El riesgo relativo puede verse afectado por los marcadores genéticos analizados en el PRS (sólo aplica a mujeres):

- 😞 El **12.5%** de las mujeres desarrollan cáncer de mama.
- 😊 Casi un **93%** de las mujeres con **riesgo genético bajo no desarrollan** esta patología.
- 😞 Más del **22%** de las mujeres con **riesgo genético alto desarrollan** cáncer de mama.

Los datos han sido obtenidos sobre **21.413 controles y 11.285 casos del UKB**. Se trata del riesgo de sufrir cáncer de mama esporádico. Para analizar los genes **BRCA1 y BRCA2** es necesario realizar un análisis de genoma completo o exoma completo.

## ¿Qué otros factores aumentan el riesgo?

Los estudios genéticos estiman que alrededor del **30% de la variabilidad** en la susceptibilidad al cáncer de mama en una población se debe a **factores genéticos (heredabilidad)**, mientras que el **70%** restante se debe a factores ambientales y de **estilo de vida**.

Entre los **factores no genéticos** cabe destacar:

- **Edad:** Los efectos acumulativos de la exposición a distintos factores ambientales hacen que el avance de la edad sea el mayor factor de riesgo para presentar este tipo de cáncer. La edad de aparición de cáncer de mama hereditario es considerablemente inferior a la de los casos esporádicos. Las mujeres entre 50 y 70 años son las que presentan el mayor riesgo (cerca del 4% de las mujeres de esta edad presenta cáncer de mama).
- **Hitos del ciclo reproductivo femenino:** la menarquia temprana y la menopausia tardía se han asociado a un mayor riesgo de cáncer de mama. Esto se debe a que el número de ciclos ovulatorios se maximizan aumentando así el afecto acumulativo de las dosis de estrógenos en el epitelio mamario.
- **Alcohol:** existen estudios que sugieren que el excesivo consumo de alcohol aumenta las concentraciones plasmáticas de estrógenos, pudiendo conferir un pequeño aumento del riesgo de presentar este tipo de cáncer.
- **Ejercicio físico:** la actividad física se considera un factor protector frente al desarrollo de cáncer de mama ya que ayuda a reducir los niveles de hormonas (entre ellas el estrógeno).



## Conclusión

Existen factores tanto genéticos como no genéticos que incrementan el riesgo de sufrir cáncer de mama esporádico. El estudio que hemos llevado a cabo pone de manifiesto la influencia de la genética en el desarrollo de la patología, ya que el **PRS modula en un rango de menos 5 y más 10% el riesgo a desarrollar cáncer de mama esporádico**.