AD_____

GRANT NUMBER DAMD17-96-1-6255

TITLE: Bilingual Educational Tool For Breast Cancer Genetics

PRINCIPAL INVESTIGATOR: Sofia D. Merajver, Ph.D.

CONTRACTING ORGANIZATION: University of Michigan
Ann Arbor, MI 48103-1274

REPORT DATE: May 1999

TYPE OF REPORT: Final

PREPARED FOR: Commander
U.S. Army Medical Research and Materiel Command
Fort Detrick, Frederick, Maryland 21702-5012

REPORT DOCUMENTATION PAGE

Form Approved
OMB No. 0704-0188

1. AGENCY USE ONLY *(Leave blank)*	2. REPORT DATE	3. REPORT TYPE AND DATES COVERED
	May 1999	Final (15 Sep 96 - 30 Apr 99)

4. TITLE AND SUBTITLE
Bilingual Educational Tool For Breast Cancer Genetics

5. FUNDING NUMBERS
DAMD17-96-1-6255

6. AUTHOR(S)
Sofia D. Merajver, Ph.D.

7. PERFORMING ORGANIZATION NAME(S) AND ADDRESS(ES)
University of Michigan
Ann Arbor, MI 48103-1274

8. PERFORMING ORGANIZATION REPORT NUMBER

9. SPONSORING/MONITORING AGENCY NAME(S) AND ADDRESS(ES)
Commander
U.S. Army Medical Research and Materiel Command
Fort Detrick, Frederick, Maryland 21702-5012

10. SPONSORING/MONITORING AGENCY REPORT NUMBER

11. SUPPLEMENTARY NOTES

12a. DISTRIBUTION / AVAILABILITY STATEMENT
Approved for public release; distribution unlimited

12b. DISTRIBUTION CODE

13. ABSTRACT *(Maximum 200*

The recognition and study of the BRCA genes associated with hereditary breast and ovarian cancer have led to the development of cancer genetics counseling as an important medical intervention. Knowledge about how to counsel and educate patients has lagged behind the molecular tools and insights on these genes. The deficits concern educational approaches to both patients and professionals. This project has attempted to remedy some of the gaps in knowledge and materials by developing a tool for cancer genetics education of patients in the setting of an individual or group education session. This tool, termed a counseling manual, was developed to establish a uniform and clear linear teaching strategy for patients which can be easily understood by individuals with a third grade or higher educational level. This tool is meant to enhance patient education about cancer genetics and thus, to aid the patient in decision-making. In addition, given the wide range of professionals that at present deliver this education, the objective of this tool is to make the content of this education session more uniform, and not subject to the specific background of the health care professional. The tool was developed both in English and Spanish, and an accompanying CD-ROM was developed in English. These tools are at present being utilized by several centers and are undergoing thorough evaluation by patients and professionals.

14. SUBJECT TERMS	15. NUMBER OF PAGES
Breast Cancer genetics education	77
	16. PRICE CODE

17. SECURITY CLASSIFICATION OF REPORT	18. SECURITY CLASSIFICATION OF THIS PAGE	19. SECURITY CLASSIFICATION OF ABSTRACT	20. LIMITATION OF ABSTRACT
Unclassified	Unclassified	Unclassified	Unlimited

FOREWORD

Opinions, interpretations, conclusions and recommendations are those of the author and are not necessarily endorsed by the U.S. Army.

____ Where copyrighted material is quoted, permission has been obtained to use such material.

____ Where material from documents designated for limited distribution is quoted, permission has been obtained to use the material.

____ Citations of commercial organizations and trade names in this report do not constitute an official Department of Army endorsement or approval of the products or services of these organizations.

____ In conducting research using animals, the investigator(s) adhered to the "Guide for the Care and Use of Laboratory Animals," prepared by the Committee on Care and use of Laboratory Animals of the Institute of Laboratory Resources, national Research Council (NIH Publication No. 86-23, Revised 1985).

N/A For the protection of human subjects, the investigator(s) adhered to policies of applicable Federal Law 45 CFR 46.

____ In conducting research utilizing recombinant DNA technology, the investigator(s) adhered to current guidelines promulgated by the National Institutes of Health.

____ In the conduct of research utilizing recombinant DNA, the investigator(s) adhered to the NIH Guidelines for Research Involving Recombinant DNA Molecules.

____ In the conduct of research involving hazardous organisms, the investigator(s) adhered to the CDC-NIH Guide for Biosafety in Microbiological and Biomedical Laboratories.

8/27/99

PI - Signature Date

TABLE OF CONTENTS

(5) Introduction

The purpose of this project was to develop a much needed patient education tool in cancer genetics, specifically dealing with breast cancer genetics. The proposal described a ring-bound book with colorful illustrations and graphics to depict the main contents. The text is large-type and adapted to a third grade reading level or above. The counselor would go over the contents of a page and then, in a consecutive linear fashion, advance. Color-coding of the sections allows easy access to specific portions if review is required. The project also developed a self-paced interactive CD-ROM that the patients can use at home prior to their appointments or in the waiting area, through a portable of des-top computer. The present CD is platform-independent. Because Spanish-speaking patients are increasingly served in certain communities in the US, the book was translated into Spanish and produced for dissemination, at the same high standard of graphic design. All the tools developed during this project are being evaluated, and will continue to be evaluated for several months. Preliminary indications are of overwhelming positive acceptance and usefulness. Encouraged by this preliminary feedback, we plan a more wide spread dissemination of the tools through advertisement in the cancer journals. More data will be gathered from these users in the next year.

(6) Body

The main accomplishments of this project were, as described in the Statement of Work the production of a patient education curriculum for breast cancer genetics, the generation of a 3-5th text and graphics, and the printing of a high-quality tool. Evaluation of these tools was also to have taken place during this period. However, delays and cuts in funding necessitated a slower pace of the evaluation part of this research than we would have preferred. In spite of this slight delay, however, we present as an important Appendix to this report, the English[1] and Spanish[2] finished versions of the book, and the English CD-ROM[1]. All have been tested in at least 3 sites, and the acceptance has been overwhelming by both patients and professionals. There have been no negative comments about either tool; some counselors mentioned that they would like to see chapters added for colon cancer genetics, following the same formats. Such improvements were of course beyond the scope of the Army-funded project, but we pass this along in this report for your information. The tools were presented in preliminary form at a Workshop organized at the University of Michigan[3], and at other scientific meetings[4-7]. The tools will be available for ordering through the Internet in the near future. we considered placing the files in a dowloadable fashion, but we rejected that option for 2 reasons: some of the files are very large and will likely easily overwhelm the technical capabilities of most typical office computer storage, and the sturdy, ring-bound landscape format id hard to replicate in a "home-grown" version which would make it less useful for repeated use in a patient-care setting. The tools will be sold in the future to interested practitioners at cost, to recover the expenses of printing and mailing.

(7) Key Research Accomplishment

7.1.Development and production of a state-of-the-art patient education tool for breast cancer genetics in both English and Spanish. Preliminary testing at sites in University and community settings.
7.2.Development, production, and testing of a CD-ROM to be used for patient education in cancer genetics available in English

(8) Reportable Outcomes

Availability of these patient education and counseling tools for practitioners around the world that can utilize English or Spanish language materials and are engaged in cancer genetics counseling and risk assessment and in cancer prevention.

(9) Conclusions

In spite of the difficulties inherent in communicating genetic information to the lay public, we have succeeded in producing a culturally diverse tool, amenable to understanding by patients with a third grade education or better. Most importantly, because of the chapters on risk management and cancer control, this book has applications regardless of whether the patient proceeds with genetic testing or not. It therefore constitutes the first attempt that we know of to combine genetics education with cancer prevention in a single patient counseling session.

(10) References

1. Merajver SD, LeClaire V, Taylor K, Strecher V. *Understanding Cancer and Genetics, A Counseling Handbook and Interactive CD-ROM.* Troy, MI: Meteor Photo and Imaging, 1997.

2. Merajver SD, LeClaire V, Taylor K, Strecher V. *Entendiendo el Cancer y la Genetics, Manual para Aconsejar a Pacientes.* Troy MI: Meteor Photo and Imaging, 1999.

3. LeClaire V, Merajver SD, Baker D, Taylor K, Blumberg L, Simmerman J: Poster: "A Cancer Genetics Workshop: Description and Evaluation", October 20-21, 1998. Great Lakes Cancer Nursing Conference, Novi, MI.

4. LeClaire V, Taylor K, Merajver SD: A Mandate for the Future: The Multidisciplinary Cancer Risk Counseling Program. Michigan Nurse's Association Annual Conference, October 7, 1997.

5. LeClaire V, Taylor K, Merajver SD: A Cancer Genetics Education Program. Annual Great Lakes Cancer Nursing Conference, October 21-22, 1997.

6. Taylor KA, LeClaire V, Blumberg LR, Chen, P, Strecher V, Merajver SD: A Bilingual Educational Tool in Breast Cancer Genetics. 1997 National Society of Genetic Counselors 16th Annual Education Conference, 1997, October 26, 1997.

7. Taylor KA, LeClaire V, Simmermon, J. Merajver SD: Impact of Worry About Perceived Breast Cancer Risk Among Patients in a Breast and Ovarian Cancer Risk Evaluation Program. 1997 American Society of Human Genetics, October 31, 1997.

(11) Appendices

The tools we developed under this project are attached. English and Spanish patient counseling handbooks and the CD-ROM are included in this report.

Final Report

Bibliography

1. Merajver SD, LeClaire V, Taylor K, Strecher V. *Understanding Cancer and Genetics, A CounselingHandbook and Interactive CD-ROM.* Troy, MI: Meteor Photo and Imaging, 1997.

2. Merajver SD, LeClaire V, Taylor K, Strecher V. *Entendiendo el Cancer y la Genetics, Manual para Aconsejar a Pacientes.* Troy MI: Meteor Photo and Imaging, 1999.

3. LeClaire V, Merajver SD, Baker D, Taylor K, Blumberg L, Simmerman J: Poster: "A Cancer Genetics Workshop: Description and Evaluation", October 20-21, 1998. Great Lakes Cancer Nursing Conference, Novi, MI.

4. LeClaire V, Taylor K, Merajver SD: A Mandate for the Future: The Multidisciplinary Cancer Risk Counseling Program. Michigan Nurse's Association Annual Conference, October 7, 1997.

5. LeClaire V, Taylor K, Merajver SD: A Cancer Genetics Education Program. Annual Great Lakes Cancer Nursing Conference, October 21-22, 1997.

6. Taylor KA, LeClaire V, Blumberg LR, Chen, P, Strecher V, Merajver SD: A Bilingual Educational Tool in Breast Cancer Genetics. 1997 National Society of Genetic Counselors 16th Annual Education Conference, 1997, October 26, 1997.

7. Taylor KA, LeClaire V, Simmermon, J. Merajver SD: Impact of Worry About Perceived Breast Cancer Risk Among Patients in a Breast and Ovarian Cancer Risk Evaluation Program. 1997 American Society of Human Genetics, October 31, 1997.

Personnel Supported by this Grant:

Sofia D. Merajver, M.D., Ph.D.
Laurie Blumberg, M.S.
Kelly Taylor, M.S.
Paul Potts, B.S.

ENTENDIENDO

EL CÁNCER Y LA GENÉTICA

MANUAL PARA ACONSEJAR A PACIENTES

ENTENDIENDO

EL CÁNCER Y LA GENÉTICA

MANUAL PARA ACONSEJAR A PACIENTES

Escrito y Producido por:

Sofía D. Merajver, M.D., Ph.D.
Virginia LeClaire, R.N., M.S., O.C.N.
Kelly Taylor, M.S.

Health Media Research Laboratory
Victor Strecher, Ph.D., M.P.H.

del Centro de Cáncer de la Universidad de Michigan

Traducido al Español por Paula Repetto y Sofía Merajver

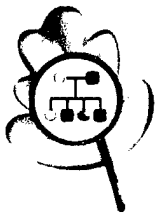
**Con el apoyo de la Armada de los Estados Unidos,
el Instituto Nacional de Salud y la Fundación de Cáncer de Mama Susan G. Komen**

Este manual está diseñado para ayudarle a entender cómo se desarrolla el cáncer de mama y cómo puede heredarse en una familia.

Este aprendizaje es como trepar a un árbol. Al principio es necesario aprender los conceptos básicos antes de seguir con más información. Por lo tanto, en este libro empezaremos con el tronco, con los capítulos titulados GENÉTICA BÁSICA y CÁNCER Y GENÉTICA. Luego treparemos por las ramas hacia otros temas: GENES ASOCIADOS AL CÁNCER DE MAMA, EVALUACIÓN GENÉTICA Y CÓMO MANEJAR EL RIESGO INDIVIDUAL DE DESARROLLAR CÁNCER.

Empecemos a trepar...

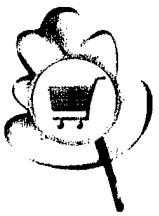
Genética Básica
Qué son los genes y cómo se heredan.



Cáncer y Genética
Cómo errores en el material hereditario pueden resultar en el desarrollo de un cáncer.

Genes Asociados al Cáncer de Mama
Las características de dos genes que elevan el riesgo de cáncer de mama en algunas familias.

En qué consiste la evaluación genética: sus limitaciones, beneficios y riesgos.



Manejando su Riesgo Individual de Cáncer
Qué se puede hacer para disminuir el riesgo individual de desarrollar un cáncer.

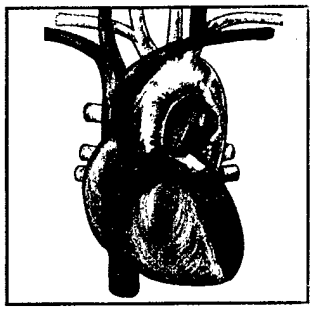
Genética Básica

En esta sección, aprenderemos algunos conceptos básicos de genética:

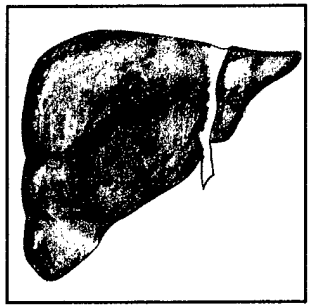
- célula
- núcleo
- cromosomas
- genes
- ADN
- mutaciones

Más adelante, estos conceptos le ayudarán a entender como el cáncer se da en las familias y cómo crece en el cuerpo de una persona.

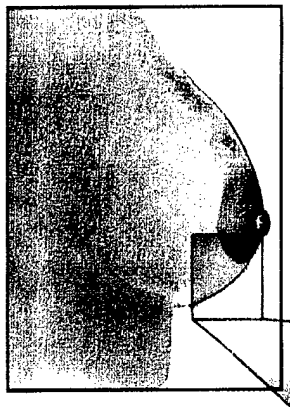
La Célula



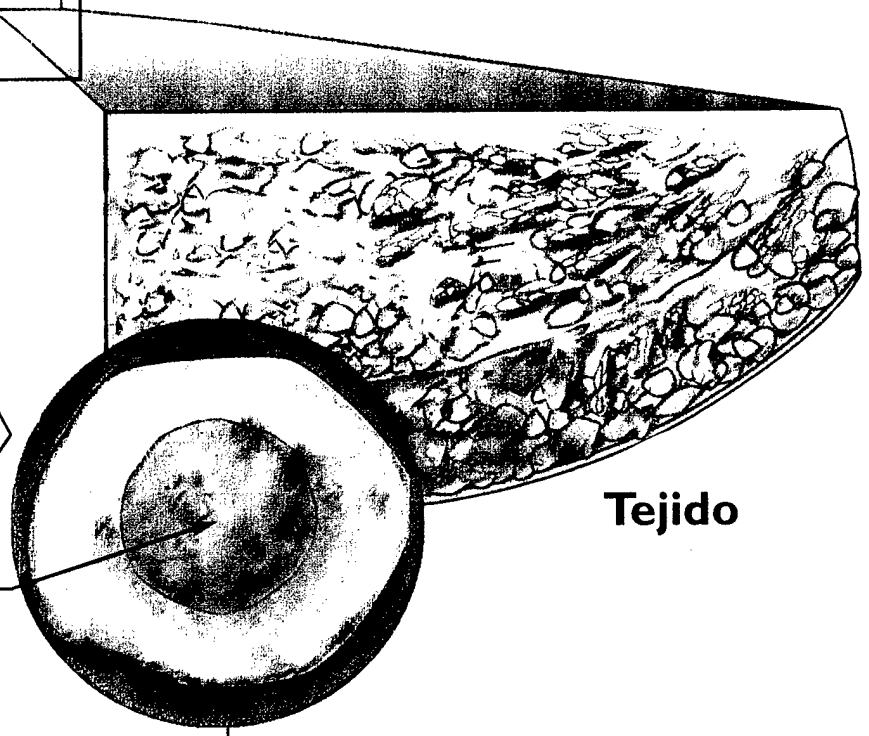
Corazón



Hígado



Mama



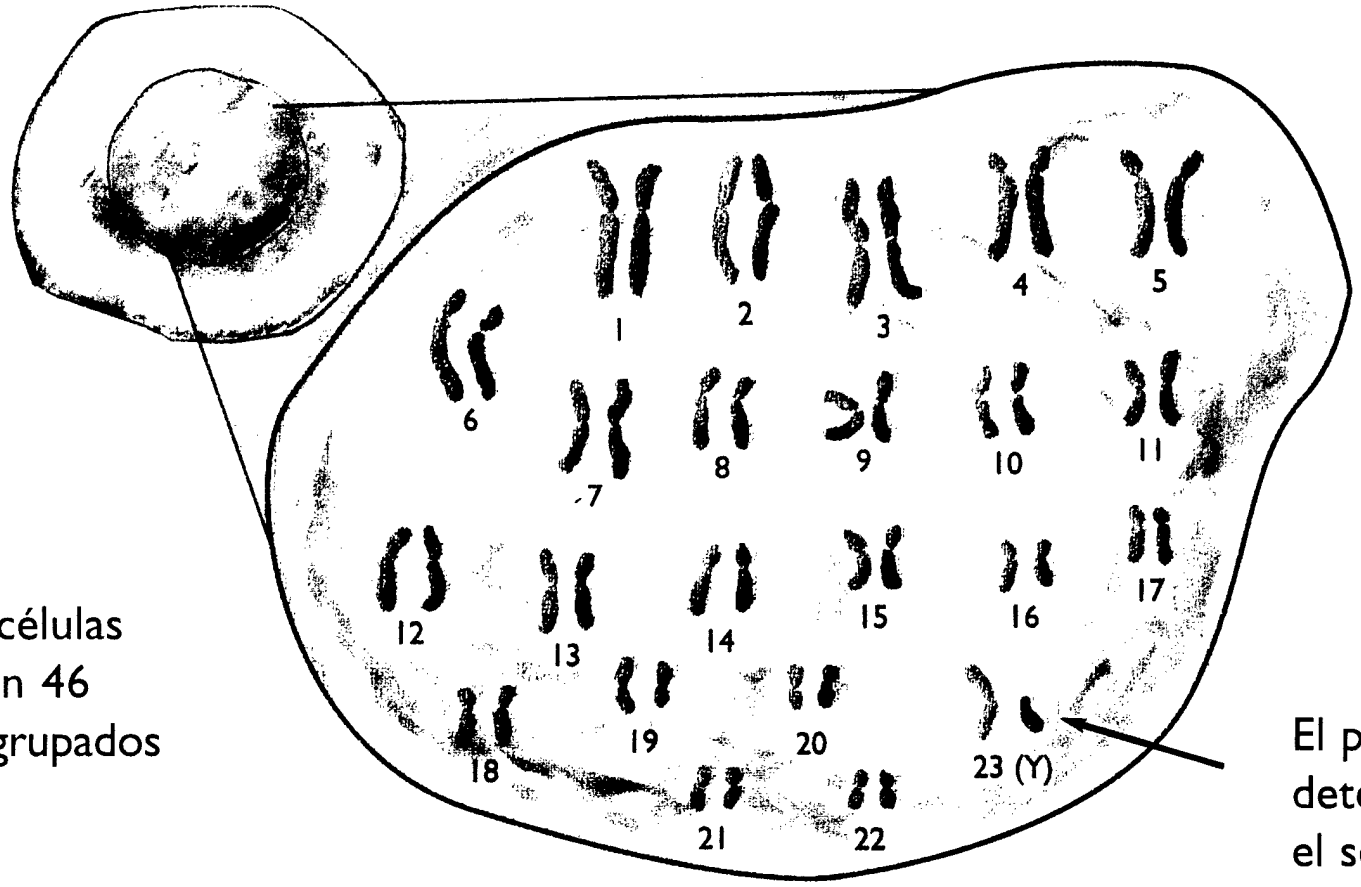
Tejido

Célula
Todos los tejidos del cuerpo, incluyendo órganos como el corazón, hígado y la mama, están compuestos de ***células***.

Núcleo
El ***núcleo*** es el centro de control de la célula.
El material hereditario se encuentra en el núcleo.
Hereditario significa que se transmite en una familia de generación en generación.

Cromosomas

Los ***cromosomas*** se encuentran en casi todas las células y contienen el material hereditario.



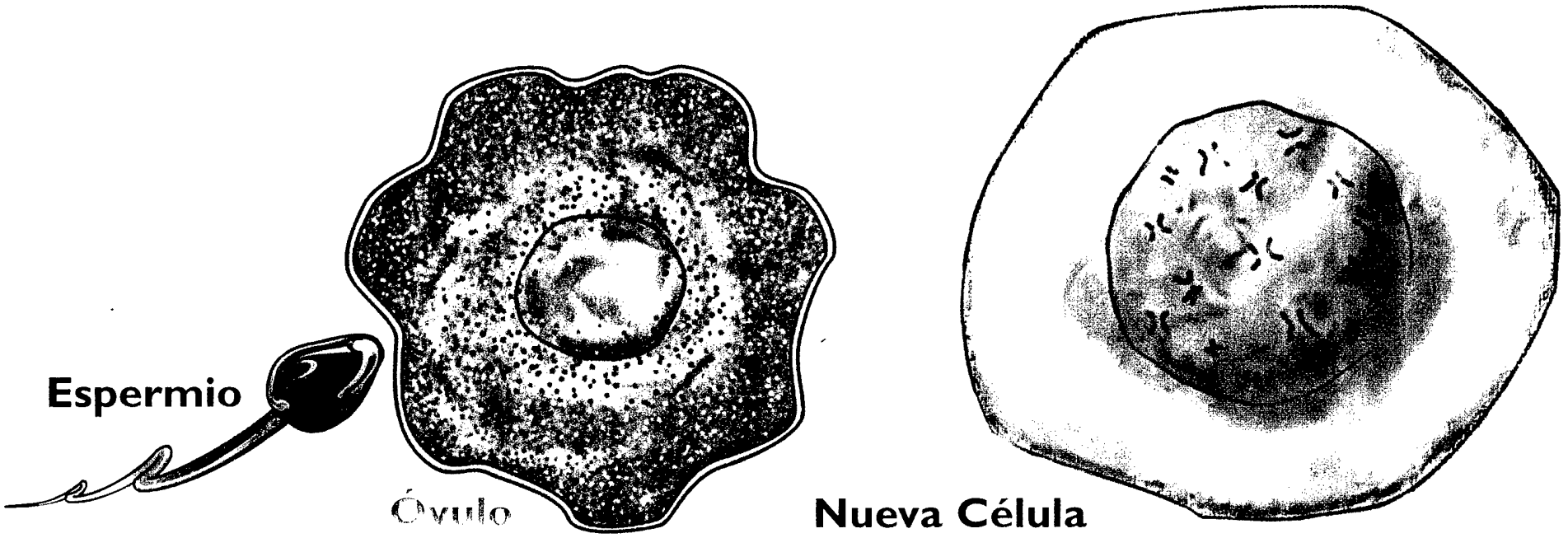
Casi todas las células humanas tienen 46 cromosomas agrupados en 23 pares.

El par 23 determina el sexo.

Cada par contiene un cromosoma de la
y un cromosoma del padre (azul).

Cromosomas y Reproducción

La primera célula humana se forma cuando el óvulo y el espermio se juntan.



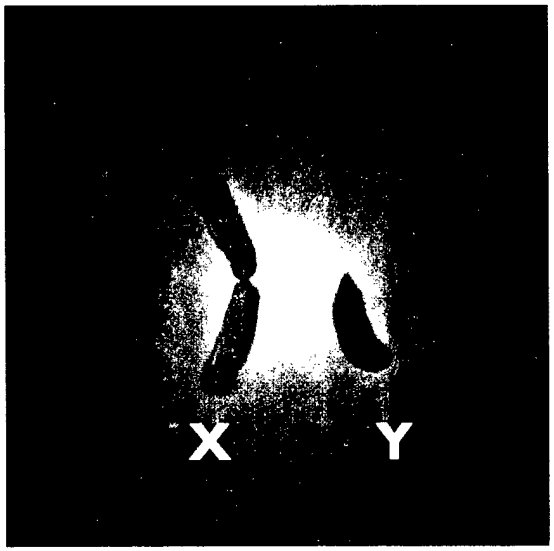
El óvulo de la madre contiene 23 cromosomas y el espermio del padre contiene 23 cromosomas. El resultado final es una nueva célula con 46 cromosomas (23 pares).

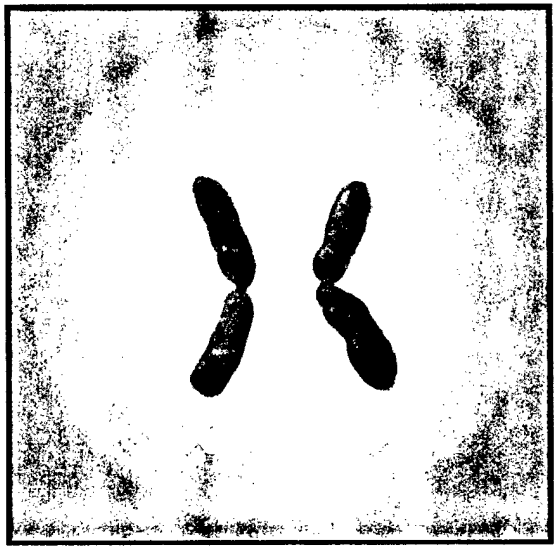
Esta nueva célula se divide muchas veces hasta formar un bebé.

Cómo se Determina el Sexo

El par número 23 de los cromosomas determina el sexo del bebé.

El óvulo de la madre contribuye con un cromosoma tipo .
El espermio del padre puede contribuir con un cromosoma tipo o uno tipo Y.





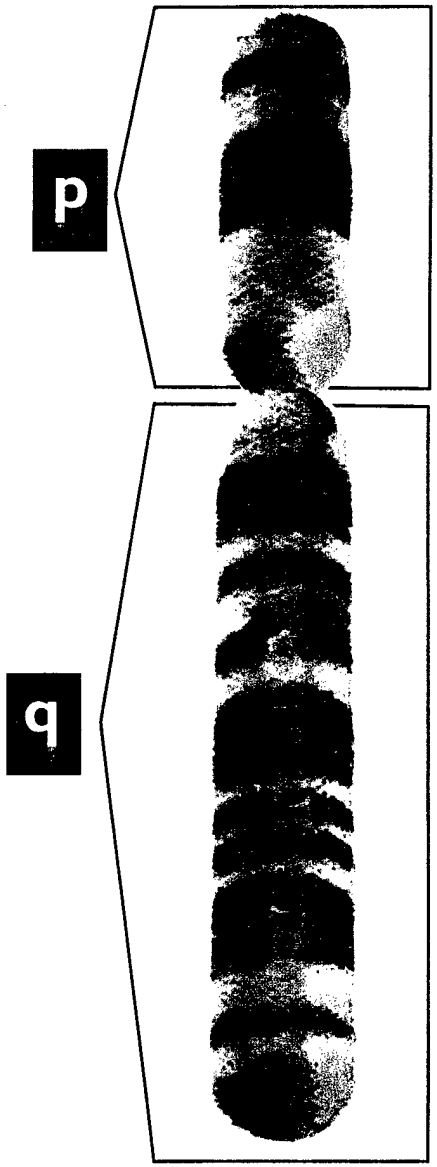
Cromosomas Masculinos:

Los hombres tienen un cromosoma tipo y uno tipo Y en el par número 23.

Cromosomas Femeninos:

Las mujeres tienen dos cromosomas tipo en el par número 23.

Cromosoma



Así es como un cromosoma se ve de cerca.
Recuerde que los cromosomas contienen el material hereditario.

El cromosoma tiene dos partes llamados ***brazos***.

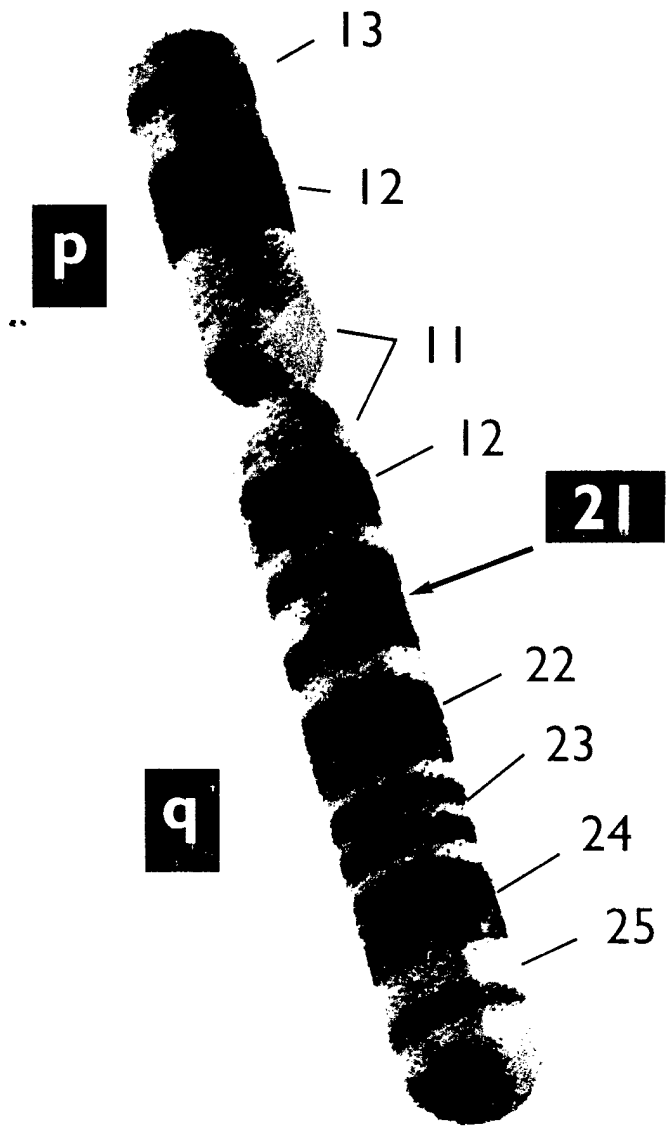
Los dos brazos están separados por una porción angosta.

El brazo corto se llama "p".

El brazo largo se llama "q".

Las rayas corresponden a ***segmentos*** diferentes del cromosoma.

Cromosoma 17



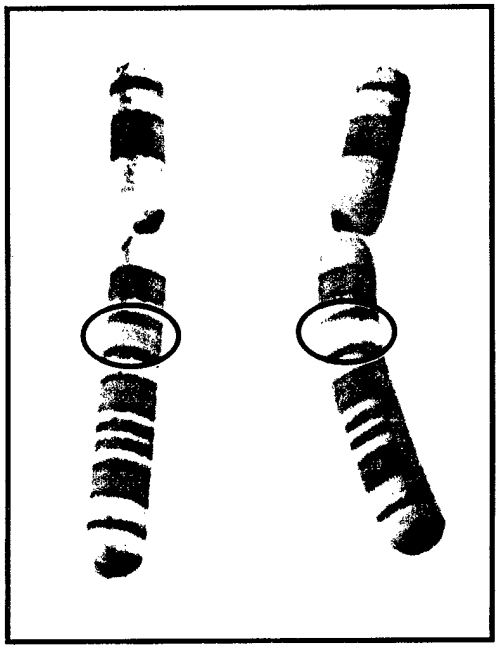
Los segmentos de un cromosoma están enumerados de acuerdo a su ubicación a lo largo de éste.

Por ejemplo, una ubicación específica en el cromosoma 17 se llama "17q21".

Esta denominación es similar a una dirección. En este caso, significa que está mirando al brazo largo (q) del cromosoma 17 en el segmento número 21.

Genes

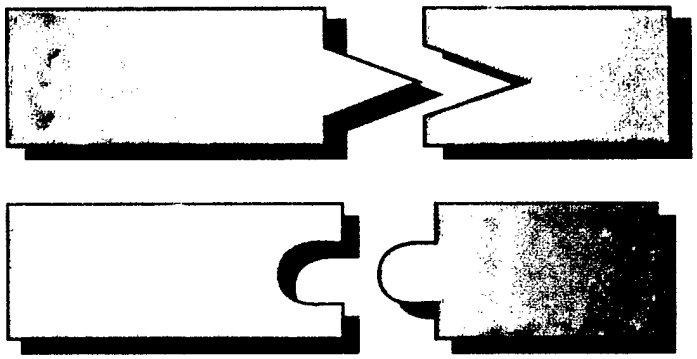
- Cada cromosoma contiene unidades más pequeñas llamadas genes.
- Se estima que existen alrededor de 100,000 genes diferentes en el ser humano.
- Cada gen desempeña una tarea específica en el cuerpo.
- Tal como los cromosomas, los genes también se encuentran en pares. Un miembro del par se encuentra en el cromosoma de la madre y el otro en el cromosoma del padre.

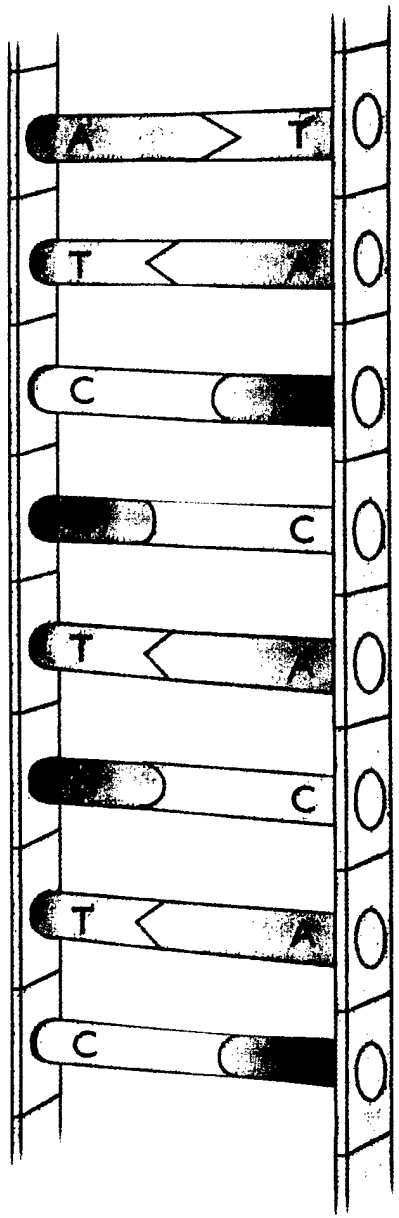


ADN

Los genes están compuestos por una sustancia química llamada ***ADN***. Cada gen está compuesto de una pieza especial de ADN que le informa qué es lo que tiene que hacer.

El ADN tiene dos filamentos que están unidos por lazos químicos, parecidos a los peldaños de una escalera. Los vínculos químicos forman una estructura específica, que encajan como las piezas de un rompecabezas.

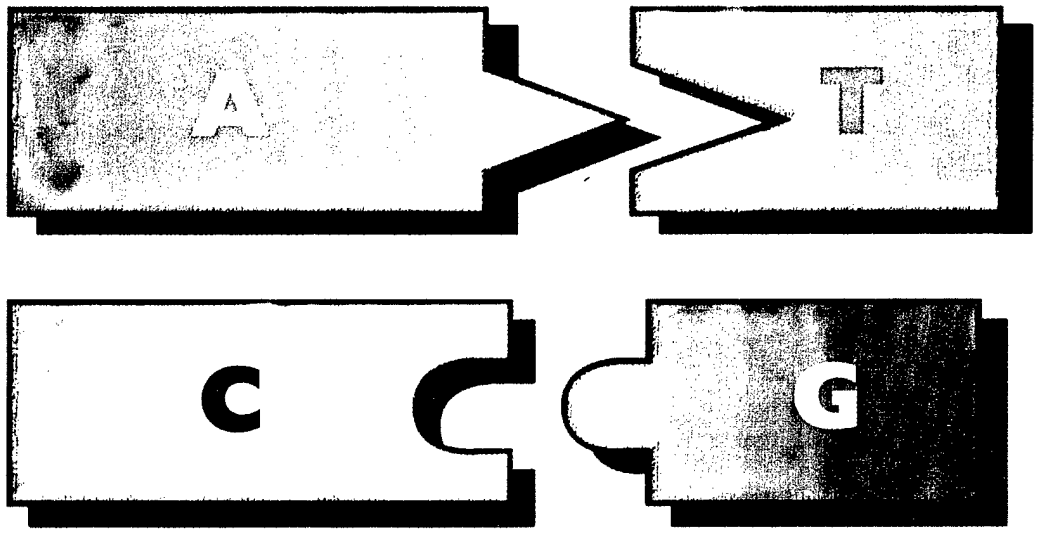


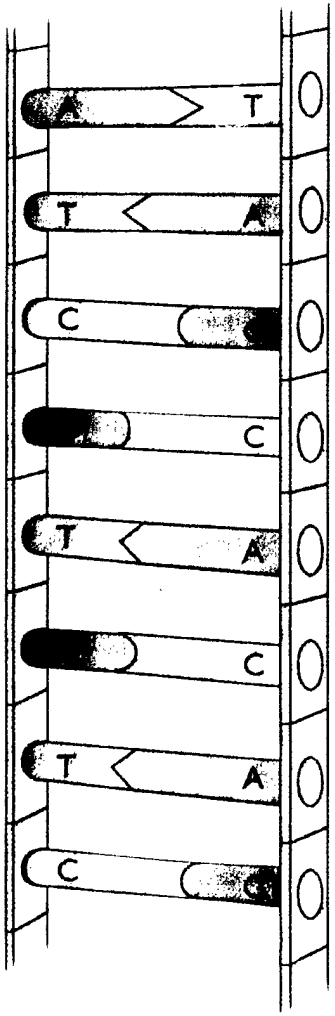


Nucleótidos

Las piezas individuales del rompecabezas se llaman ***nucleótidos.***
Hay cuatro tipos diferentes de nucleótidos: A, C, T y G.

A y T siempre encajan juntos.
C y G siempre encajan juntos.



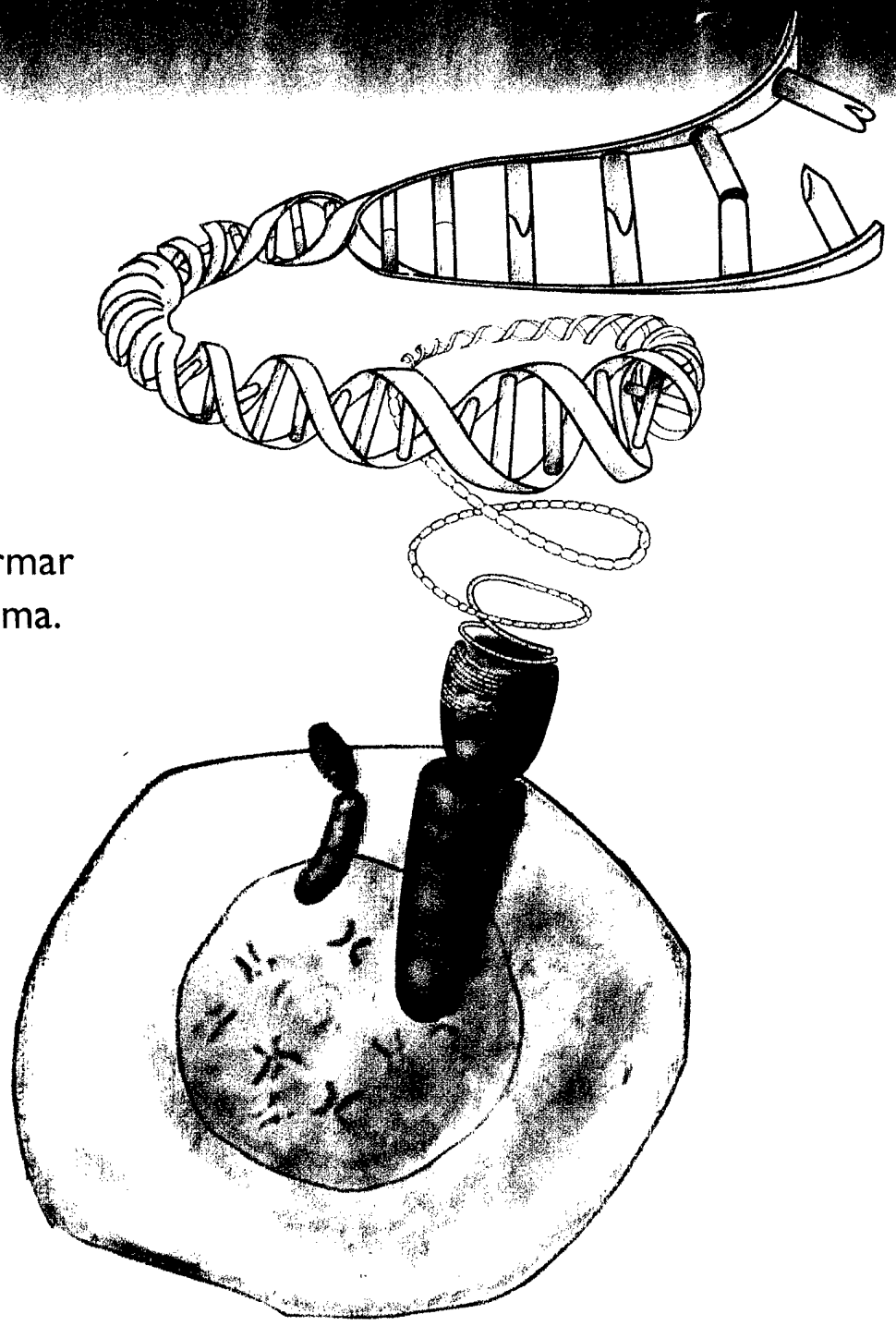


Los pares de las piezas del rompecabezas se ordenan hasta formar una escalera.

La escalera se retuerce sobre sí misma transformándose en una ***hélice***.

ADN

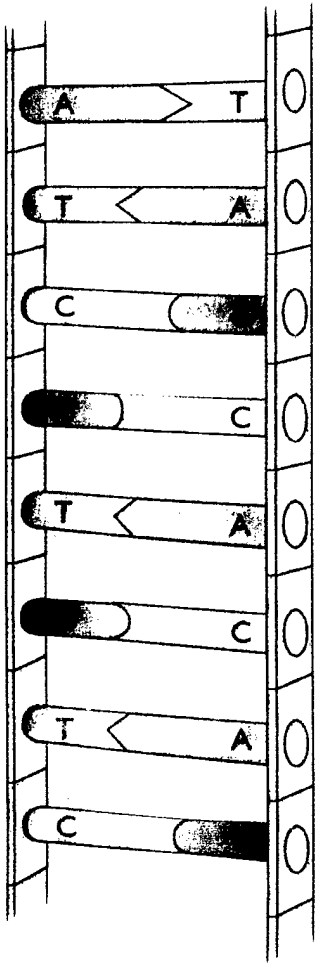
La hélice es retorcida aún más hasta formar un espiral que corresponde al cromosoma.

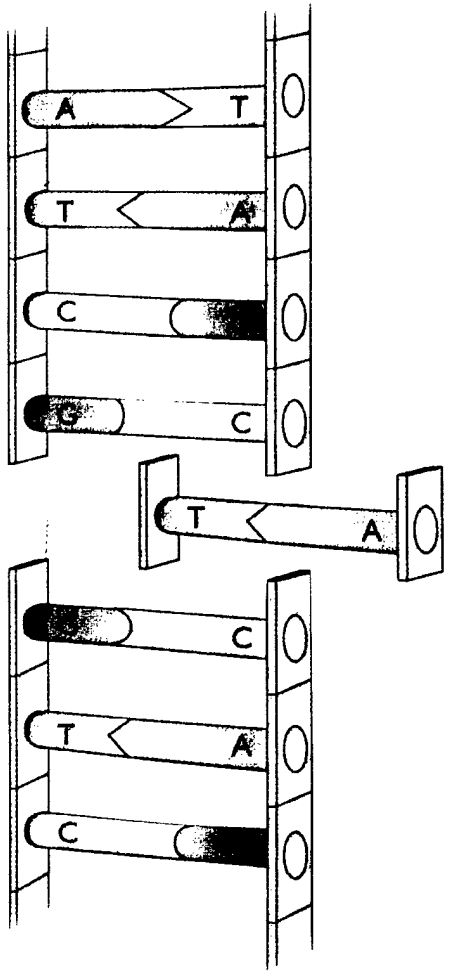


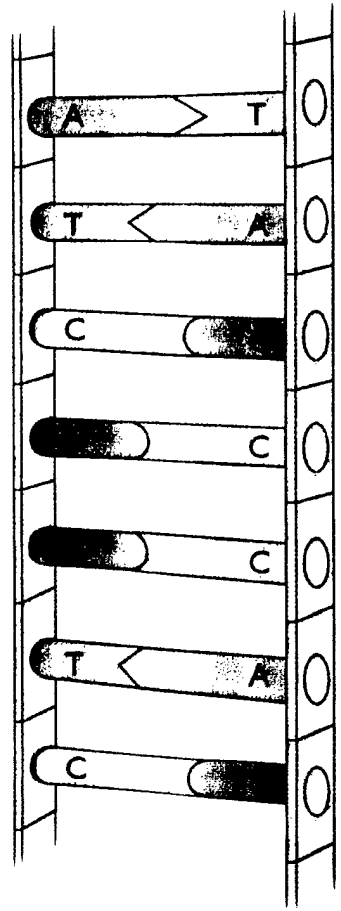
Mutaciones

¿Recuerda que el ADN es como una escalera? ¿Y cómo los nucleótidos encajan como piezas de un rompecabezas?

Cuando una o más piezas del rompecabezas faltan o sobran, la escalera cambia: este proceso se llama ***mutación***.

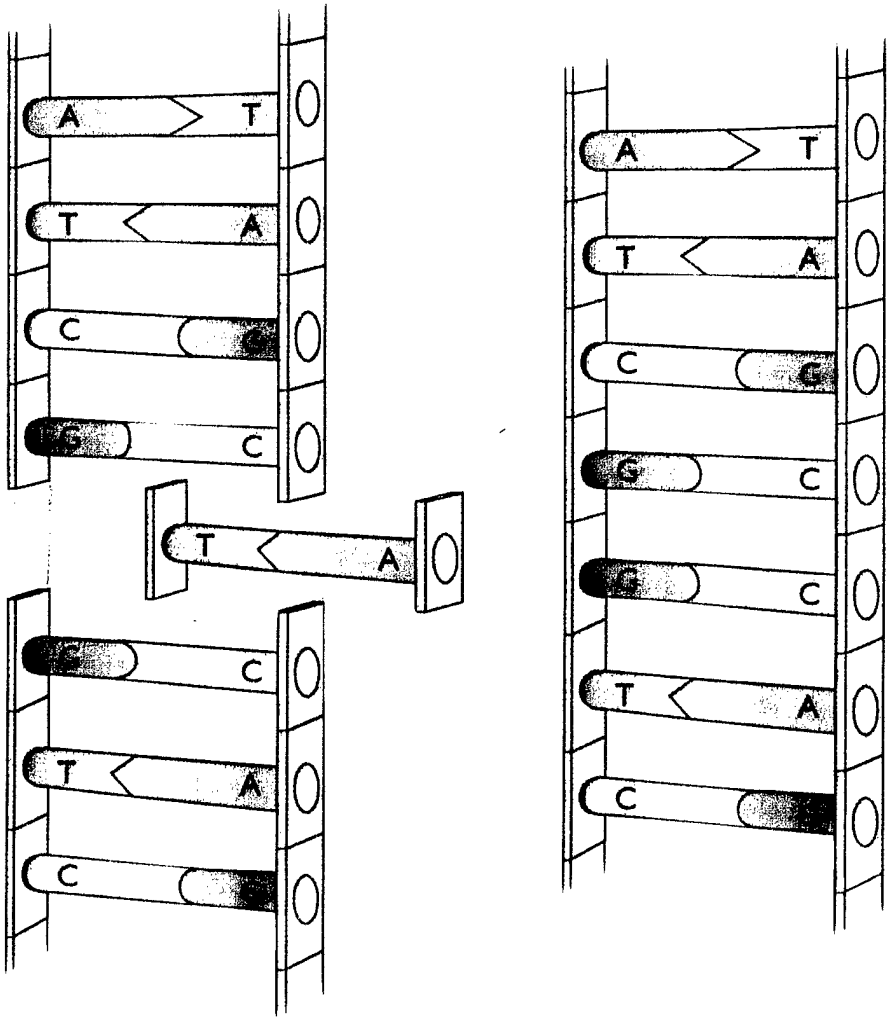






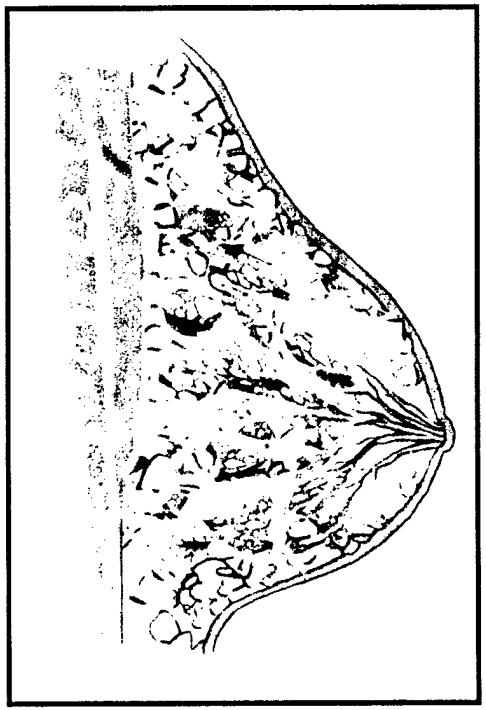
Mutaciones

Cuando la escalera cambia, los genes no ejecutan bien su función en el cuerpo.

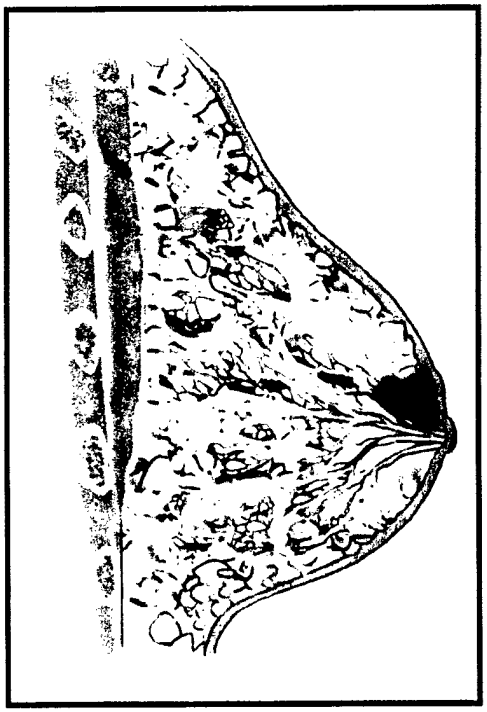


Mutaciones

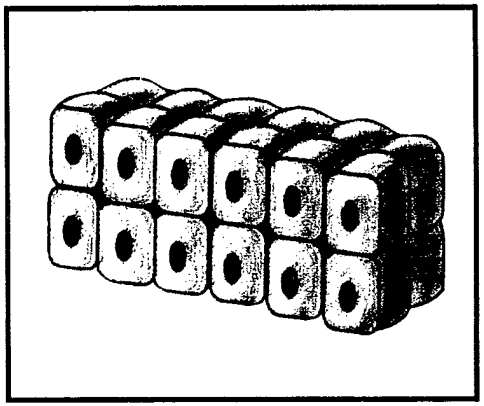
La mayoría de las mutaciones ocurren cuando las células se dividen. Generalmente, estas mutaciones no son dañinas para la salud. Sin embargo, algunas mutaciones pueden causar enfermedades. El cáncer es un ejemplo de una enfermedad causada por una mutación.



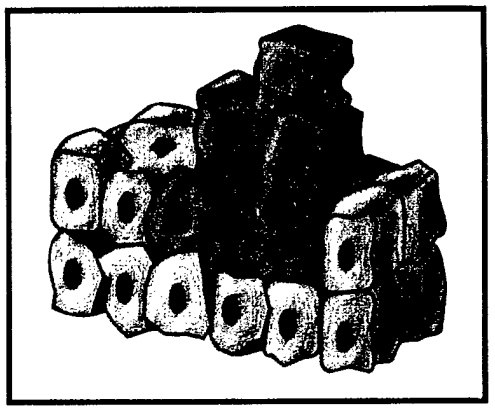
Mama sin tumor



Mama con tumor

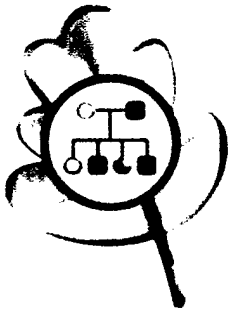


Células normales



Un tumor crece

Hemos llegado al final de esta sección. Ahora que usted sabe más sobre genética básica, puede proseguir a la sección titulada: "Cáncer y Genética."

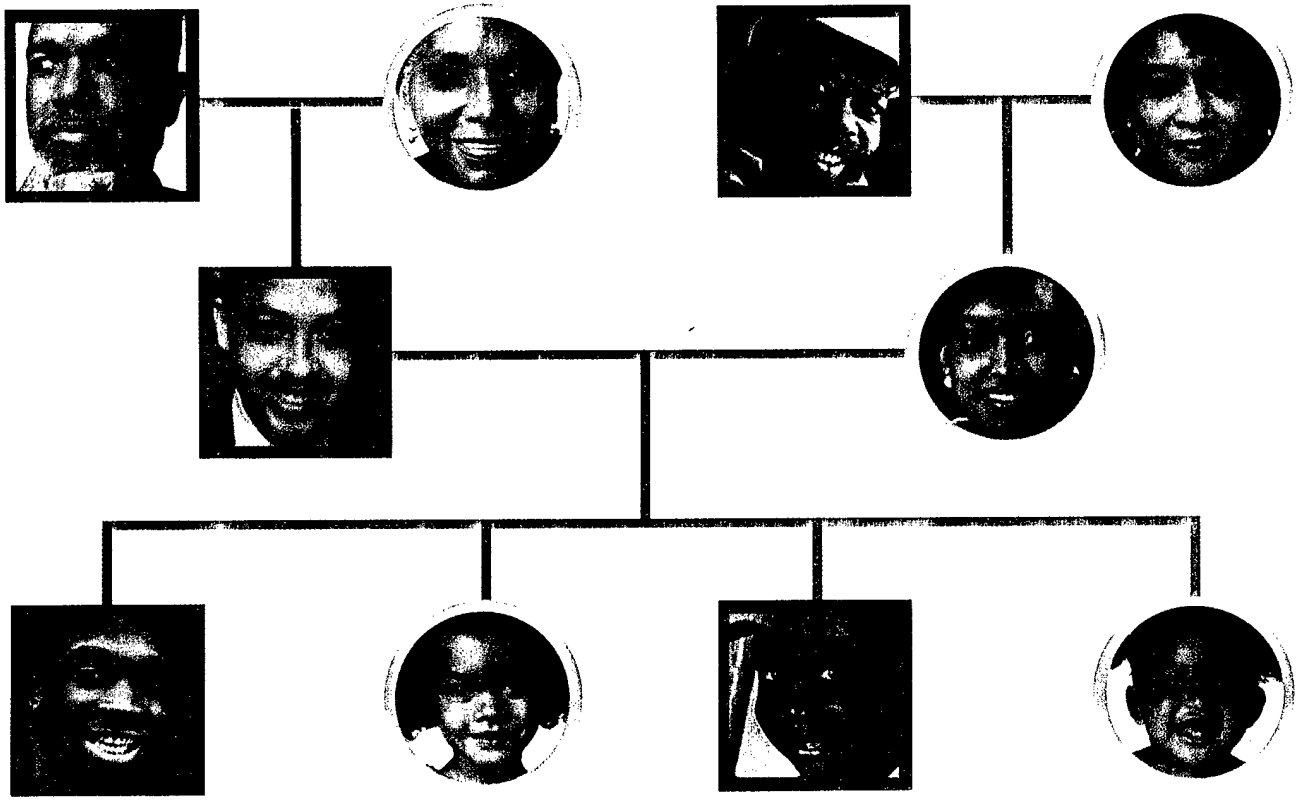


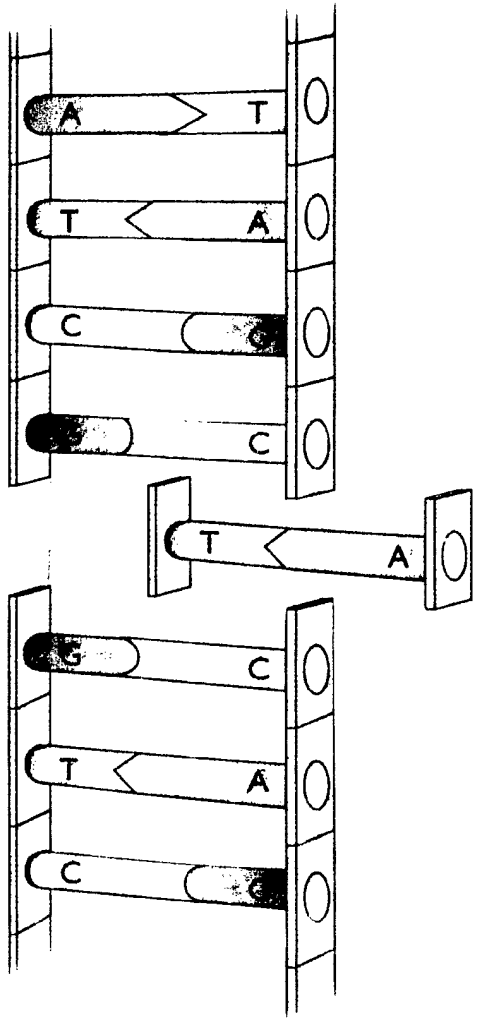
Cáncer y Genética

Algunas mutaciones pueden darse en familias. En esta sección veremos cómo el cáncer crece y cómo el riesgo de desarrollar un cáncer puede transmitirse en una familia.

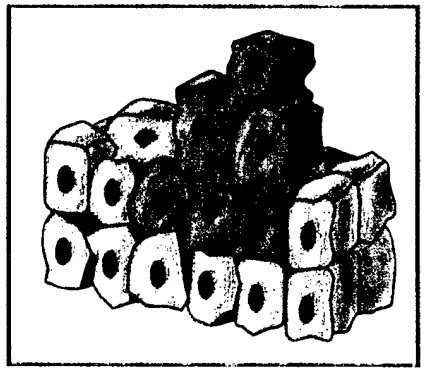
Aprenderá sobre:

- cáncer hereditario
- cáncer esporádico
- árbol genealógico



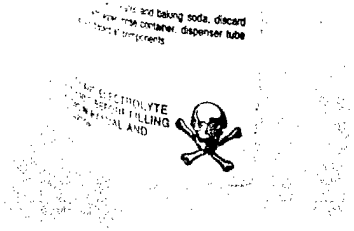


Todos los cánceres son el resultado de cambios en el ADN de las células (mutaciones). Algunas mutaciones asociadas con el cáncer se transmiten en las familias.



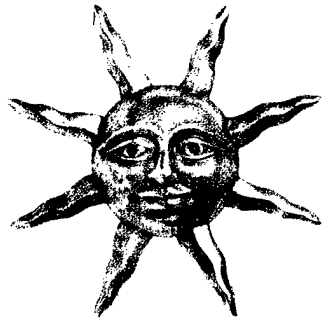
Cáncer Esporádico

Los cánceres que no se transmiten en las familias se denominan cánceres ***esporádicos***. Los cánceres esporádicos ocurren al azar o por causas que no se transmiten en las familias.

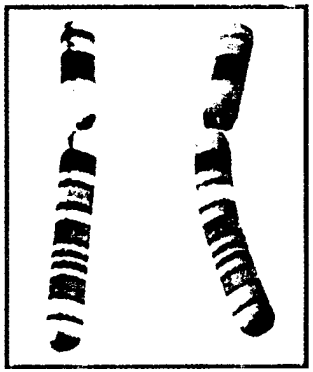


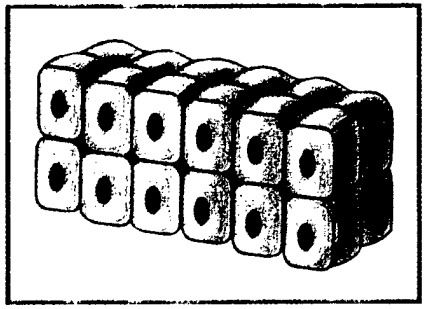
Los cánceres esporádicos pueden ser causados por muchos factores. Por ejemplo:

- sustancias químicas,
- radiación (por ejemplo, solar),
- envejecimiento natural

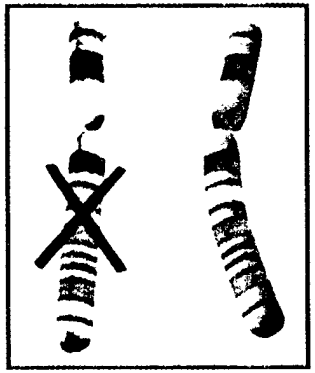


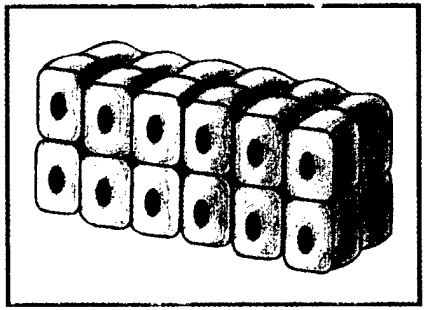
Cromosomas normales al nacer.



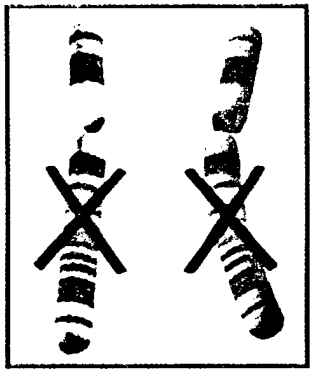


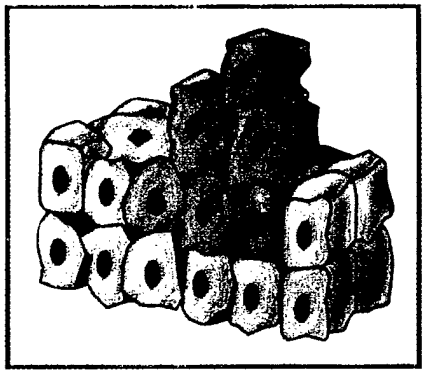
La primera mutación ocurre en un gen de una célula durante la vida de una persona.





La segunda mutación ocurre en la otra copia del gen que hay en la misma célula y se desarrolla un tumor.

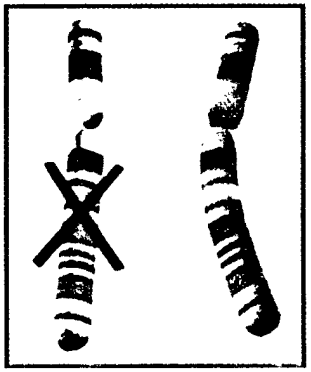


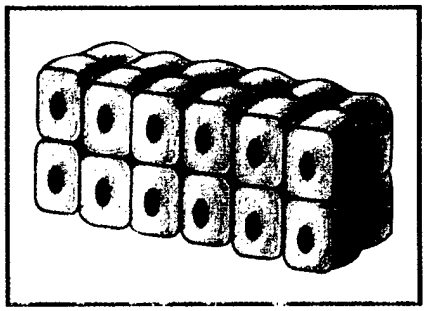


Cáncer Hereditario

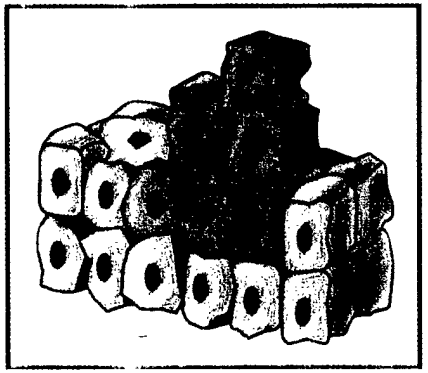
Otros cánceres son ***heredados*** o transmitidos dentro de una familia. Una persona puede heredar una mutación que aumenta su riesgo de tener un cáncer.

La primera mutación es heredada y se encuentra en todas las células del cuerpo.





La segunda mutación ocurre durante la vida de una persona y un tumor se desarrolla.



Hay tres diferencias principales entre cánceres esporádicos y hereditarios:

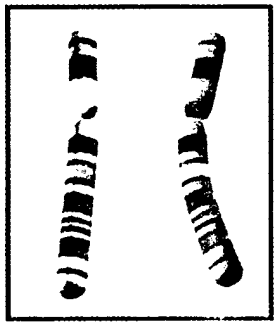
En el cáncer esporádico es común:

- Tener un sólo tumor.
- Que una sola mama sea afectada (si es cáncer de mama).
- Que aparezca a edad avanzada.

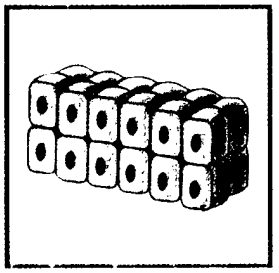
En el cáncer hereditario es común:

- Encontrar más de un tumor.
- Que las dos mamas estén afectadas (si es cáncer de mama).
- Que aparezca en la juventud.

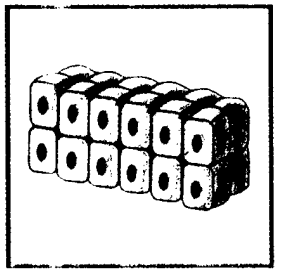
Esporádico



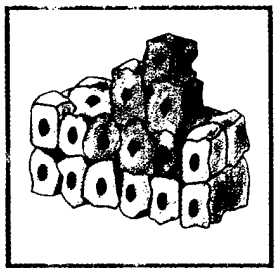
Normal al nacer



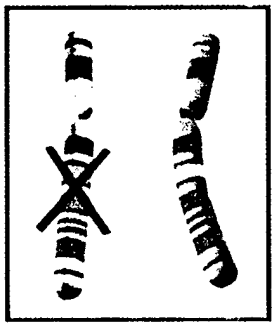
Mutación



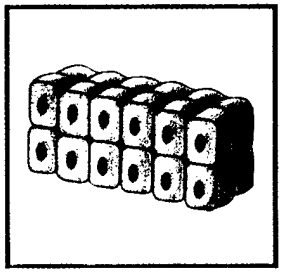
Un tumor se desarrolla



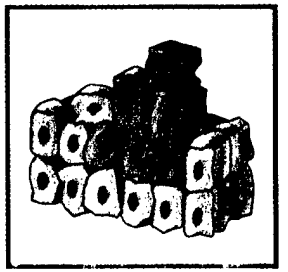
Hereditario



Mutación al nacer



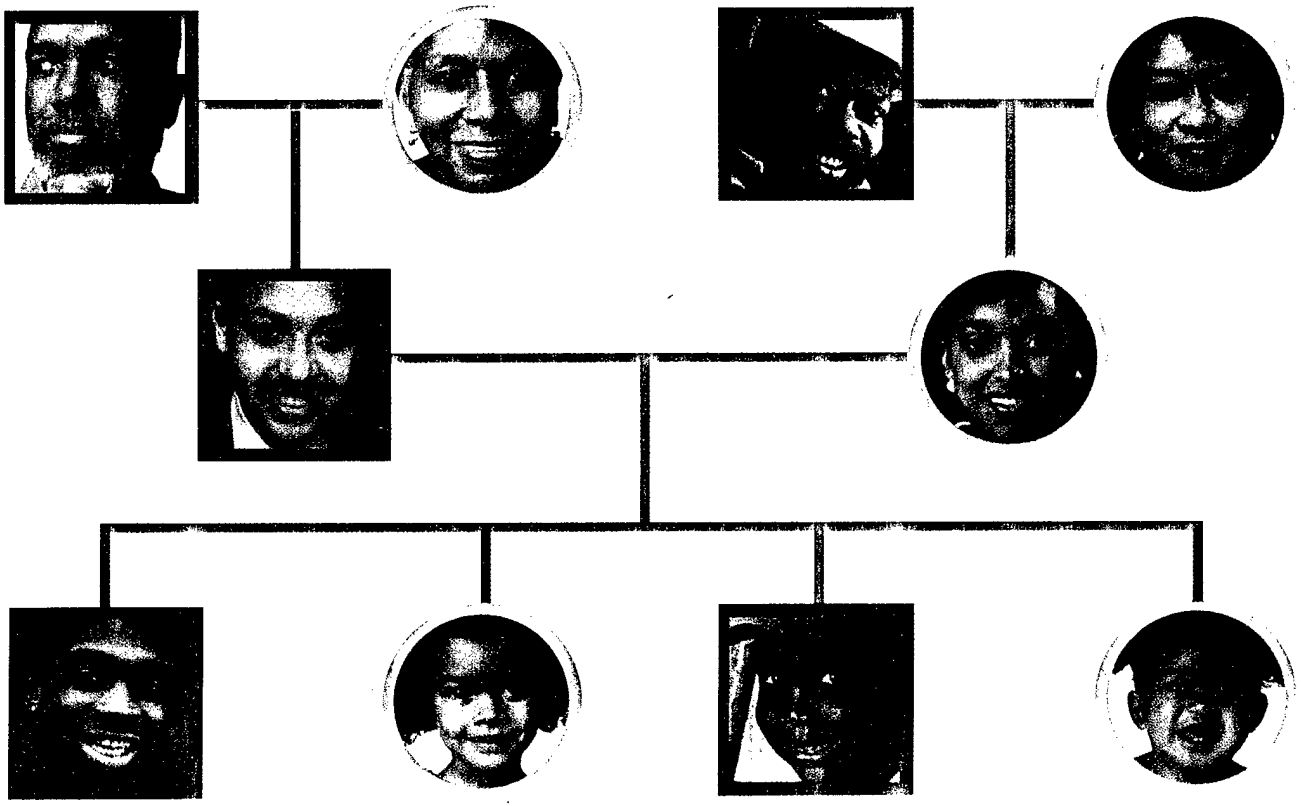
Un tumor se desarrolla



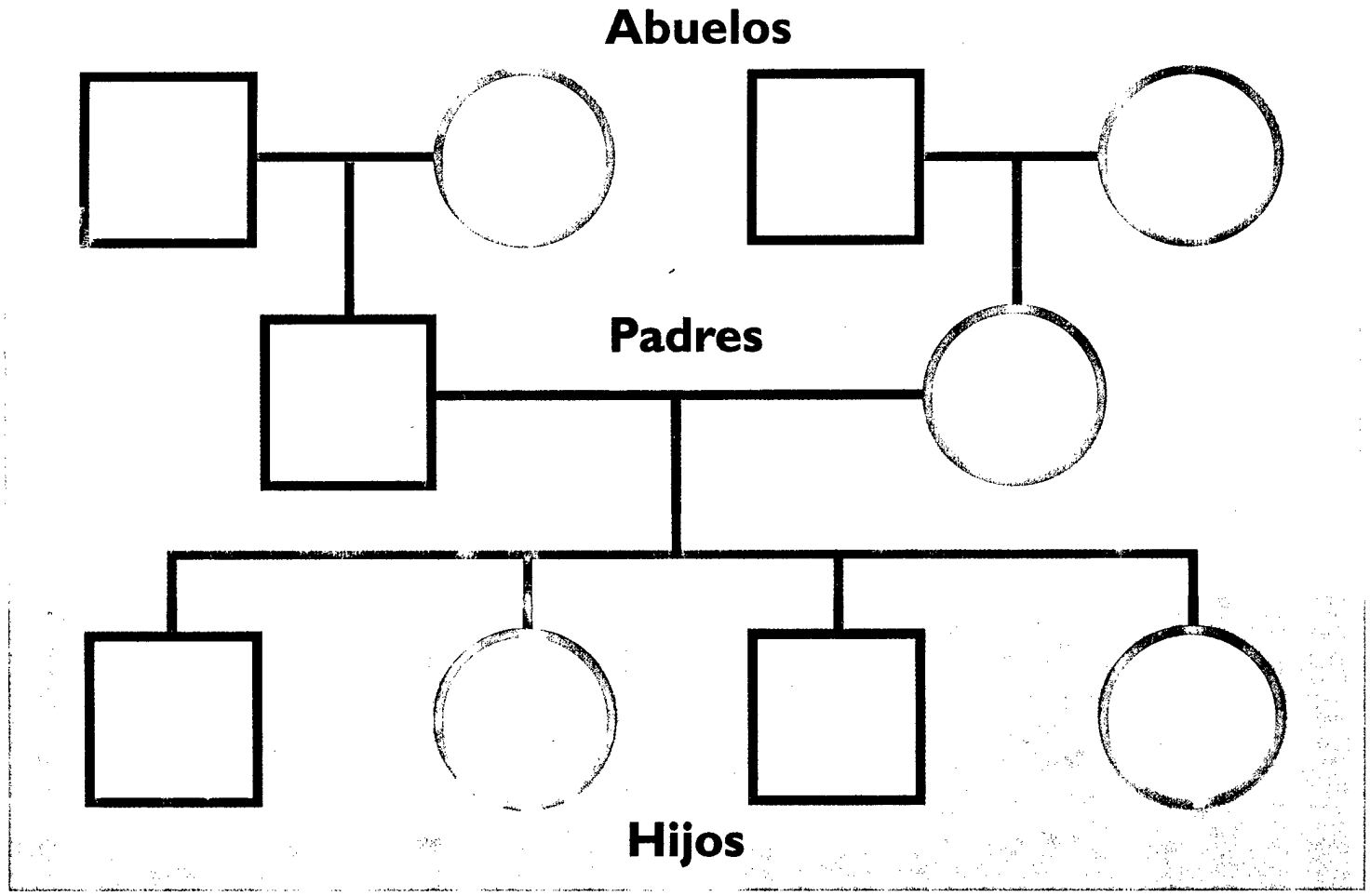
Árbol Genealógico

Para determinar si el riesgo de tener un cáncer puede ser transmitido en su familia, los doctores y los consejeros genéticos deben analizar su historia familiar de cáncer.

Un esquema de su historia familiar se llama *árbol genealógico*.



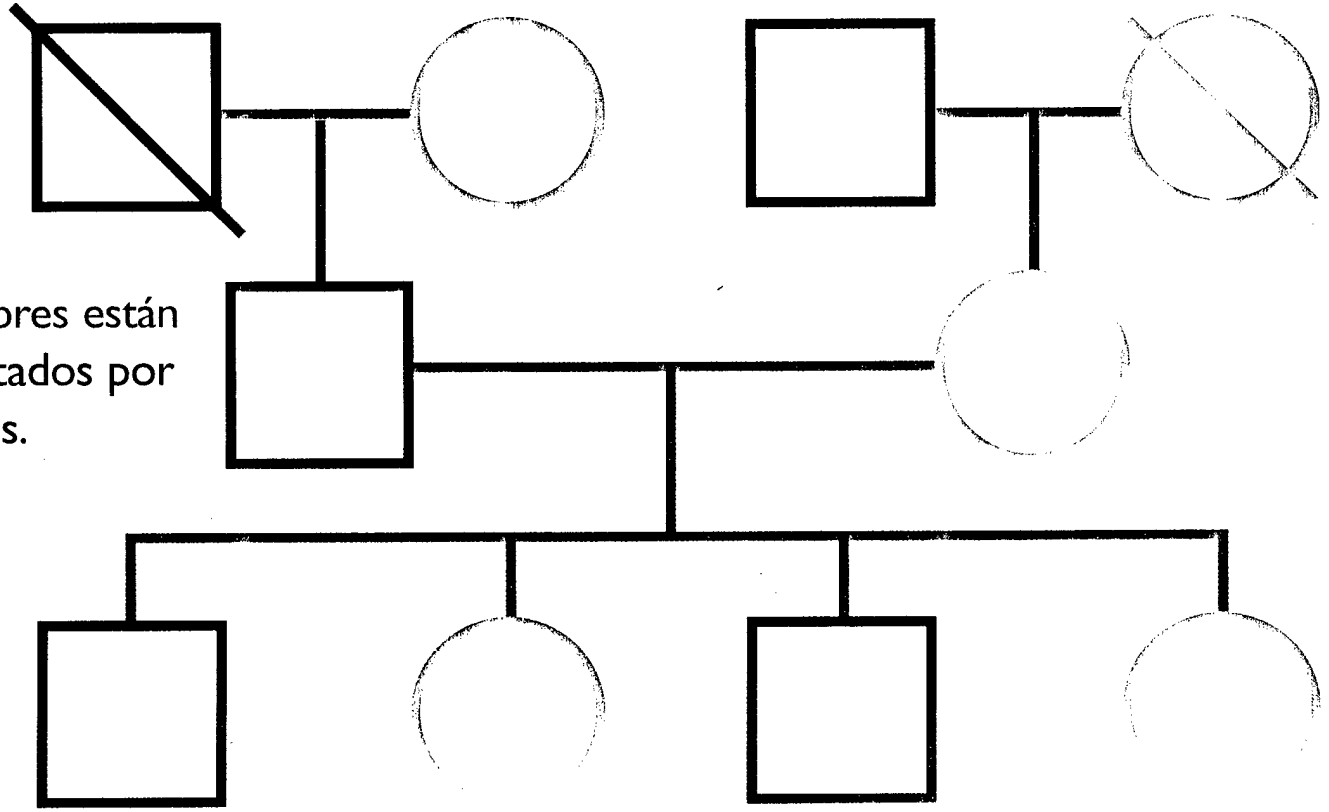
Esto es un árbol genealógico.



Árbol Genealógico

Las mujeres están representadas por círculos

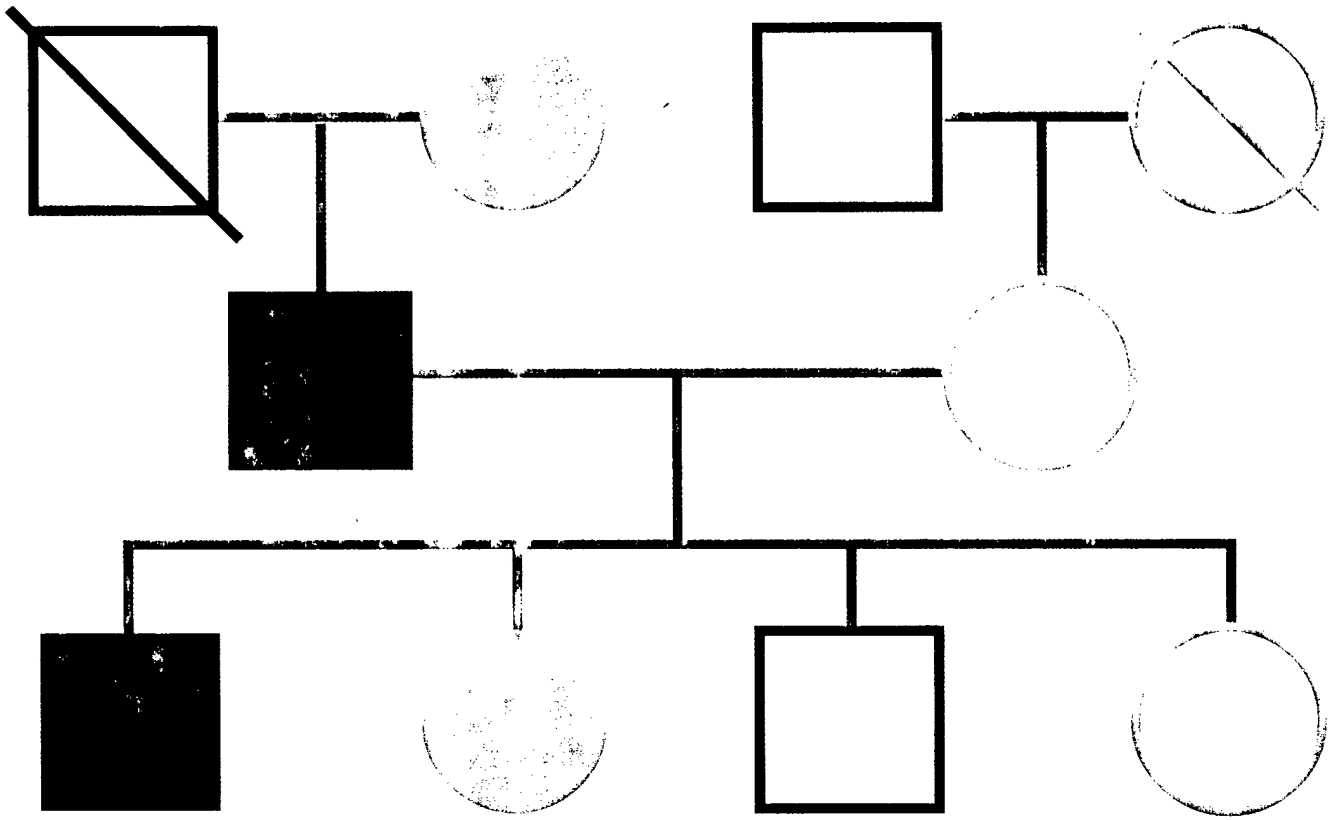
Si una línea diagonal cruza un círculo o un cuadrado significa que esa persona ha fallecido.



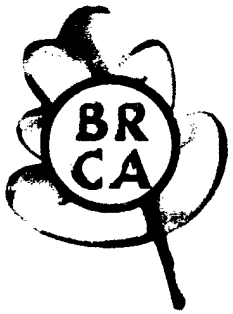
Los hombres están representados por cuadrados.

Si un círculo o cuadrado ha sido rellenado significa que la persona:

1. tiene una enfermedad, o
2. es un portador de una mutación. Esto significa que esta persona tiene una mutación que puede o no causar la enfermedad en algún momento.



Ahora que entiende más sobre cáncer y genética, podemos avanzar hacia otros tópicos. Si quiere revisar lo que ha aprendido hasta ahora, puede volver a los primeros dos capítulos.



Genes Asociados con el Cáncer de Mama

El cáncer de mama puede ser transmitido en las familias.

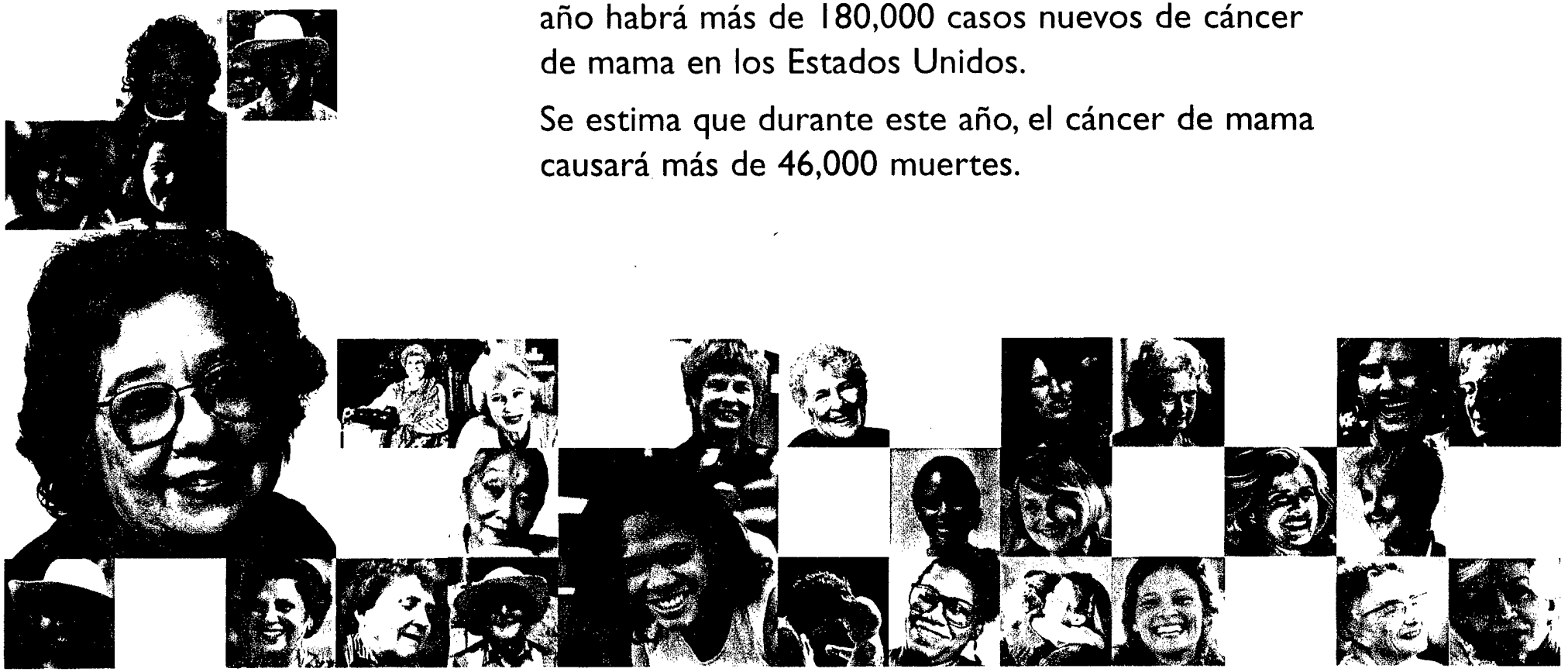
En esta sección describiremos:

- el cáncer de mama hereditario
- los genes que suprimen tumores
- gen *BRCA1*
- gen *BRCA2*
- cuál es el riesgo de tener un cáncer de mama
- métodos de detección del cáncer de mama

El cáncer de mama es una enfermedad común.

La Sociedad Americana del Cáncer señala que este año habrá más de 180,000 casos nuevos de cáncer de mama en los Estados Unidos.

Se estima que durante este año, el cáncer de mama causará más de 46,000 muertes.



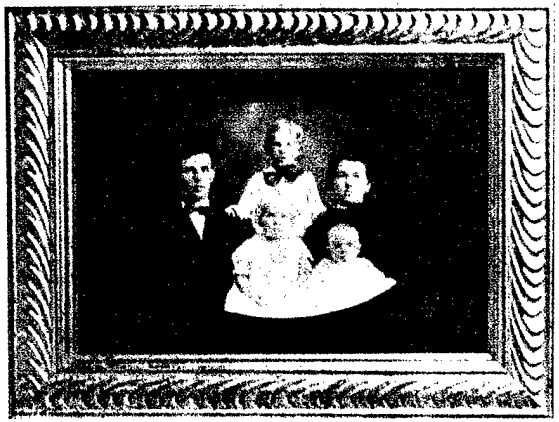
El riesgo de tener un cáncer de mama es más alto en mujeres cuyos parientes cercanos, como por ejemplo madre o hermana, también tuvieron esta condición.

Por esta razón, muchas personas con una historia familiar de cáncer de mama están muy preocupadas por el riesgo de desarrollar esta enfermedad.

Cáncer de Mama Hereditario:

Existen genes específicos que están vinculados al cáncer de mama y de ovario. Estos genes son llamados ***genes supresores de tumores.***

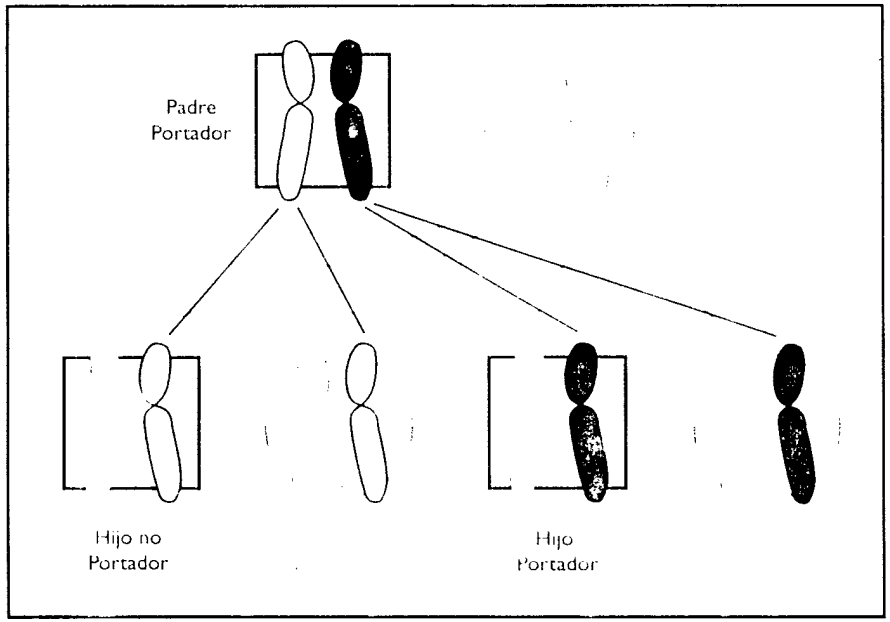
Una proporción pequeña de los casos de cáncer de mama (5-10%) es causada por una mutación heredada en un gen supresor de tumores. El resto de los cánceres son de tipo esporádico y, por lo tanto, no se deben a mutaciones heredadas.



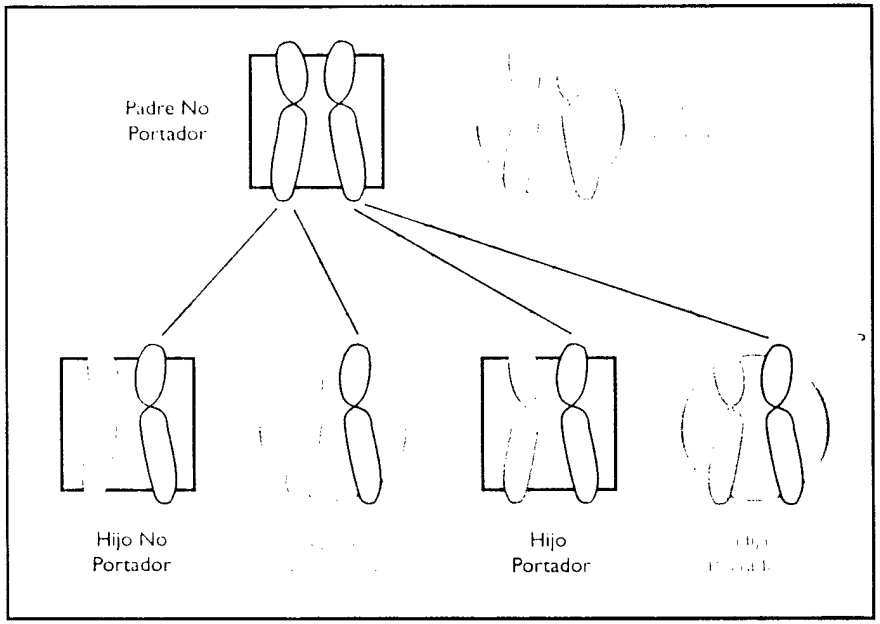
Aún cuando más de un pariente tenga cáncer de mama, esto no significa que este cáncer se deba a una mutación heredada.

Las mujeres que no son portadoras de una mutación tienen aproximadamente una chance de 11% (1 en 9) de tener un cáncer de mama en algún momento durante su vida.

Cada padre con una mutación que causa cáncer tiene una chance de 50% (1 en 2) de traspasar la mutación a cada uno de sus hijos. Esto ocurre porque sólo una copia de cada cromosoma parental pasa al hijo durante el proceso de reproducción.



Padre portador



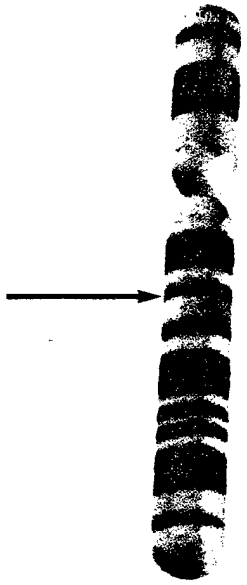
Madre portadora

BRCA1

BRCA1 significa Gen de Cáncer de Mama 1.

En 1994, *BRCA1* fue hallado en el cromosoma 17q21.

Hasta ahora, más de 100 mutaciones diferentes han sido encontradas en este gen.

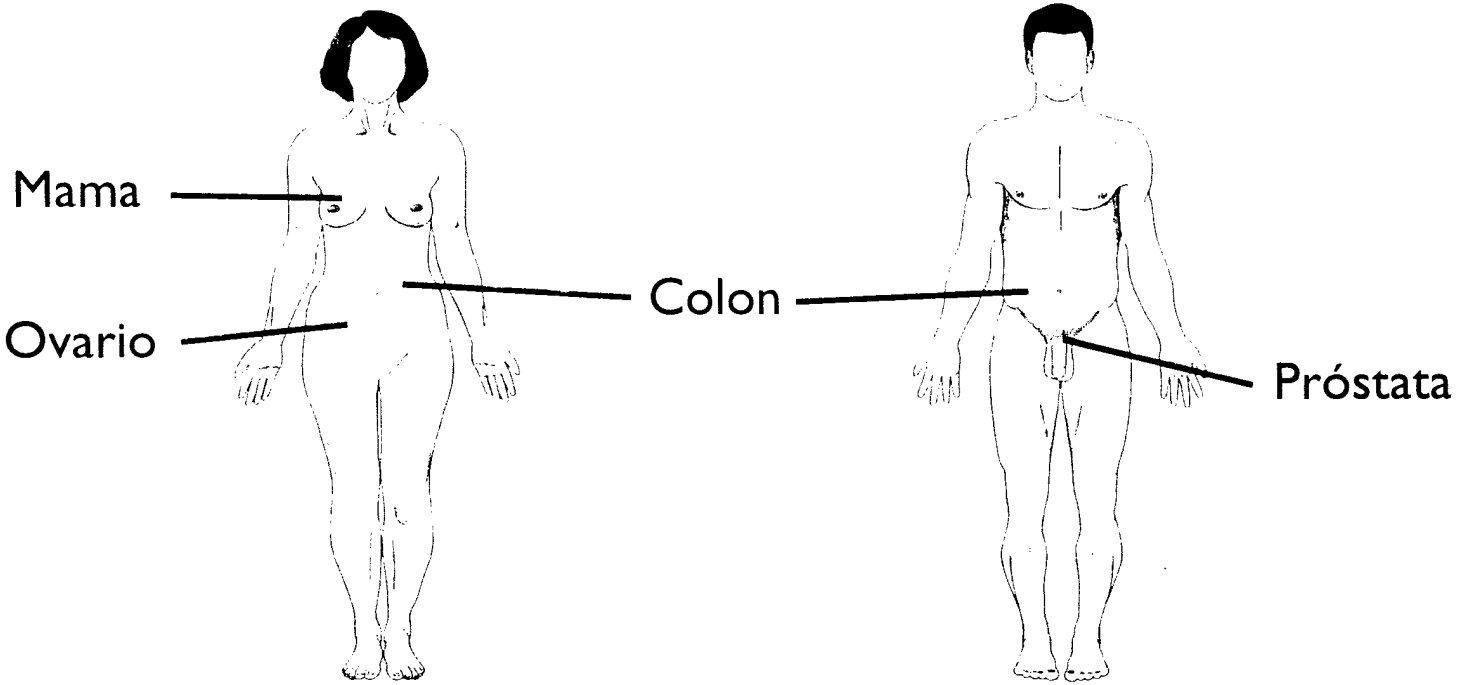


Las mujeres que portan una mutación en el gen *BRCA1* tienen un riesgo más alto de cáncer de mama y ovario. Un cáncer de mama debido a una mutación heredada ocurre más frecuentemente antes de la menopausia y suele afectar a las dos mamas (bilateral).

El cáncer de mama causado por *BRCA1*, parece afectar sólo a las mujeres. Sin embargo, los hombres pueden ser portadores de una mutación y trasmitirla a sus hijos.

Los hombres que tienen una mutación parecen tener un riesgo un poco más alto de cáncer de próstata comparado con los hombres no portadores.

Ambos, hombres y mujeres con una mutación pueden tener un aumento en el riesgo de cáncer de colon, con respecto a aquellos que no llevan la mutación.



BRCA2

BRCA2 significa Gen de Cáncer de Mama 2.

Este gen fue descubierto en 1995 en el cromosoma 13q12-13.

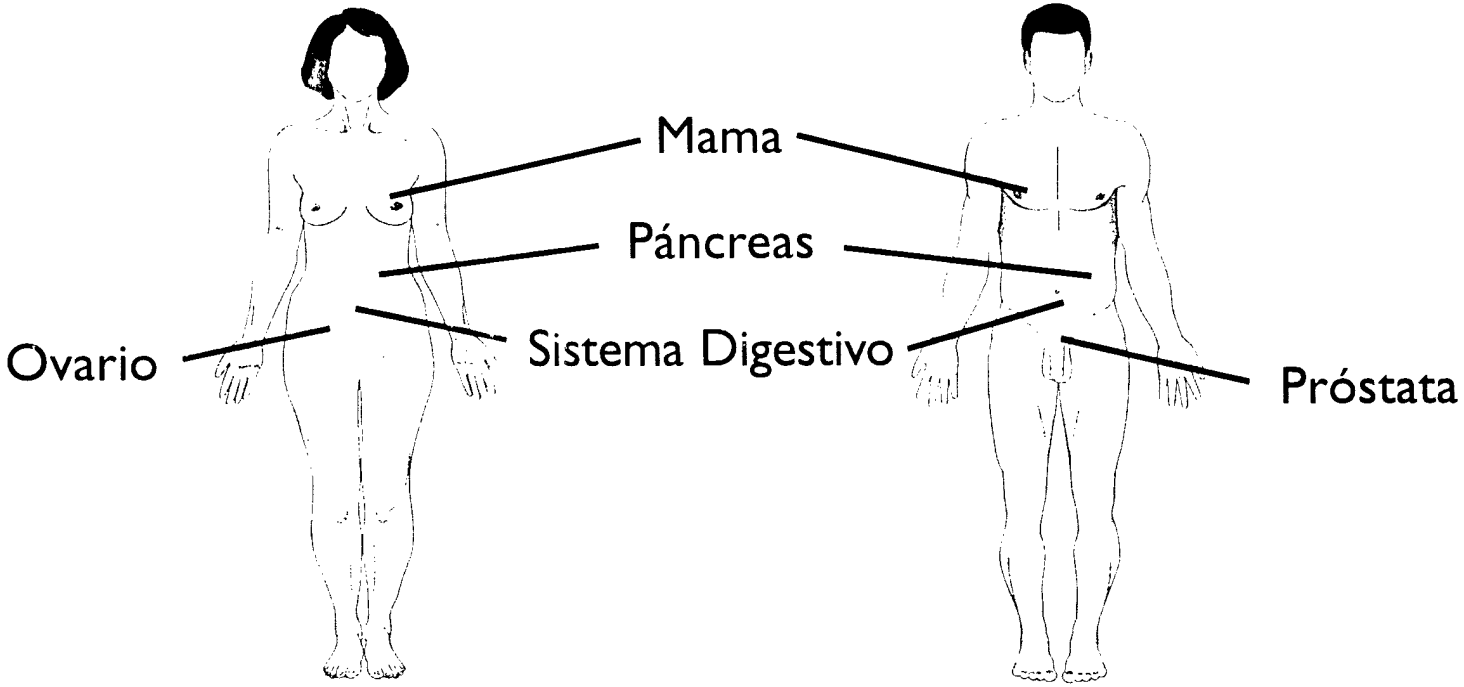
Las mutaciones en este gen están relacionadas con el cáncer de mama en mujeres y a veces también en hombres.

En mujeres, el cáncer de mama vinculado a *BRCA2* suele ocurrir antes de la menopausia y a veces afecta ambas mamas.

El cáncer de ovario también está relacionado con el gen *BRCA2*.

Varias investigaciones están determinando si este gen está vinculado a otros cánceres, como son el cáncer de próstata, de páncreas y del aparato digestivo.

Estas investigaciones también van a determinar cuántas mutaciones hay en este gen y cuáles son las que pueden causar cáncer de mama y otros tipos de cáncer.



Genes Asociados con el Cáncer de Mama

Es muy importante recordar que no todas las mujeres que tienen un gen mutado desarrollarán cáncer de mama.

Las causas de este fenómeno no han sido completamente esclarecidas y están siendo estudiadas ávidamente.

Dado que el cáncer de mama es muy común, aquellas mujeres que no portan una mutación en uno de estos genes, también están a riesgo de desarrollar una enfermedad.

Todas las mujeres deben conocer los factores que influyen en el riesgo de cáncer de mama, tales como:

- Historia familiar de cáncer de mama
- Primer embarazo después de los 30 años de edad
- Menarquia a edad temprana
- Envejecimiento natural
- Condiciones en la mama que son precursoras del cáncer.

Todas las mujeres deben conocer tempranamente cuáles son los métodos que existen para detectar el cáncer de mama:

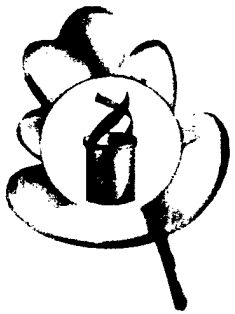
- Auto-examen mensual de las mamas
- Mamografía
- Examen clínico de las mamas

El propósito de estas estrategias es encontrar un cáncer en la etapa más temprana posible. Se anticipa que el tratamiento iniciado a tiempo pueda prevenir la propagación del cáncer a otras partes del cuerpo.

Auto-examen Mensual

Mamografía

Existen aún *muchos* vacíos en lo que sabemos respecto al cáncer de mama hereditario. Por medio de las investigaciones, causas, factores de riesgo, mecanismos de prevención y diagnóstico, y alternativas de tratamiento, serán desarrolladas en el futuro. Por esta razón, lo que se sabe respecto al cáncer de mama hereditario evoluciona constantemente.



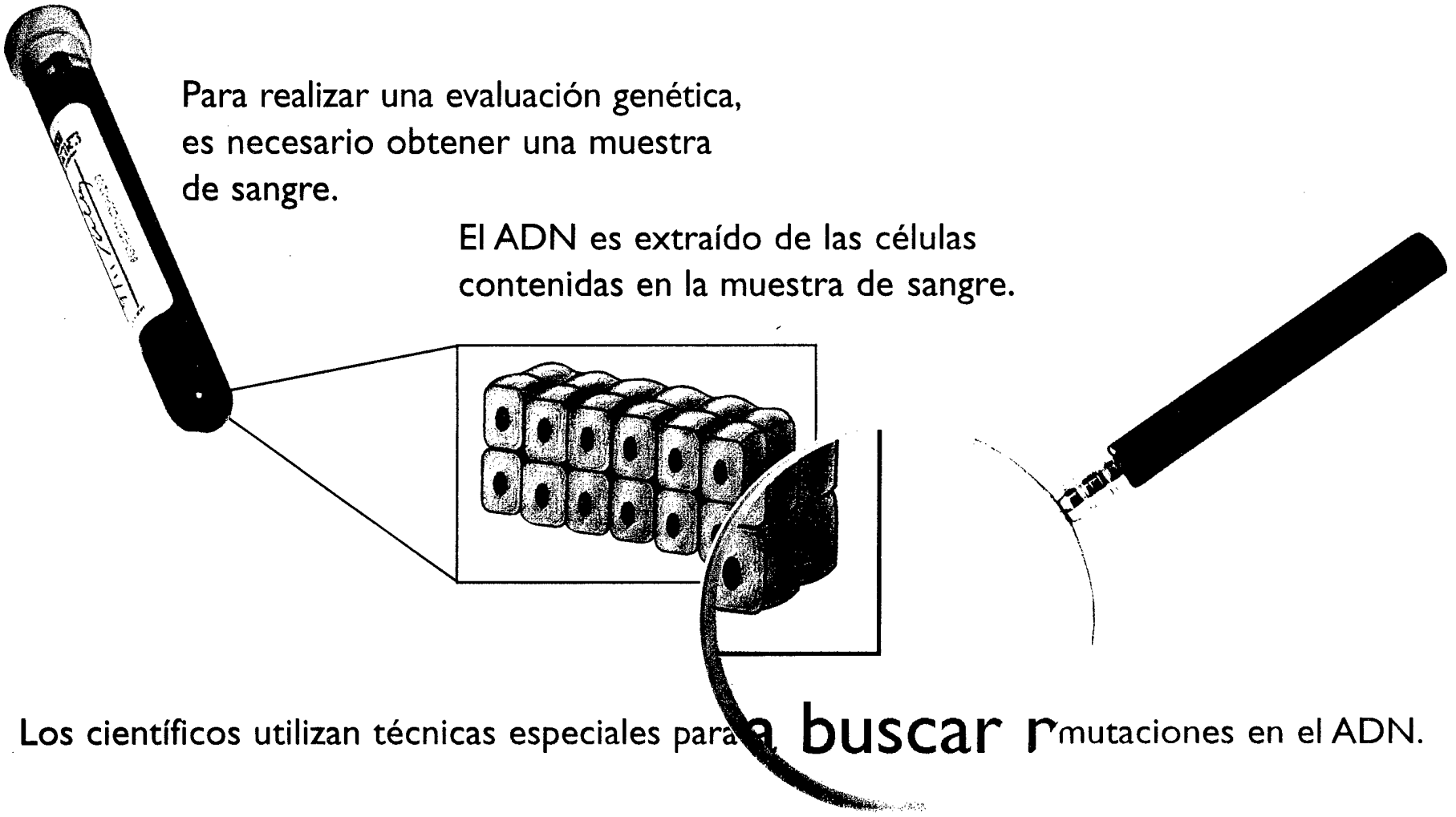
La evaluación genética es, para algunas personas una forma importante de obtener información sobre el riesgo de tener cáncer.

En esta sección aprenderemos:

¿Qué es la evaluación genética?
¿Qué significado tienen los resultados de esta evaluación?
Limitaciones de la evaluación genética
Beneficios de la evaluación genética
Riesgos de la evaluación genética
Confidencialidad de la información genética
Decidiendo si proseguir con la evaluación genética o no

¿Qué es una evaluación genética?

La evaluación genética puede proveer información respecto a una mutación que puede causar un cáncer u otras enfermedades.



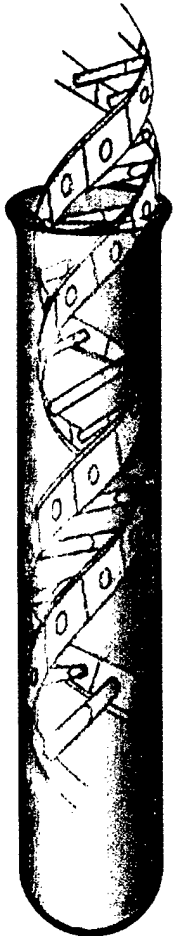
Para realizar una evaluación genética, es necesario obtener una muestra de sangre.

El ADN es extraído de las células contenidas en la muestra de sangre.

Los científicos utilizan técnicas especiales para buscar mutaciones en el ADN.

+

El resultado es "positivo" cuando una mutación fue hallada.



−

El resultado es negativo cuando una mutación ***no*** fue hallada.

Recuerde que ninguna evaluación es perfecta. Los resultados pueden no ser lo suficientemente claros para decidir si el examen es positivo o negativo.

Antes de decidir si proseguir con la evaluación genética, es importante conocer las limitaciones de tal evaluación. Esto significa que usted debe comprender de antemano la información que la prueba genética puede proveerle.

Algunas pruebas genéticas no pueden encontrar todas las mutaciones.

Las pruebas genéticas no dan respuestas definitivas. Un resultado positivo, cuando una mutación está presente, no puede decir con certeza si llegará a tener una enfermedad específica. El resultado permite conocer la ***probabilidad*** de desarrollar cierta enfermedad.

Las pruebas genéticas comúnmente no indican cuán grave llegará a ser una enfermedad si ésta llegara a desarrollarse.

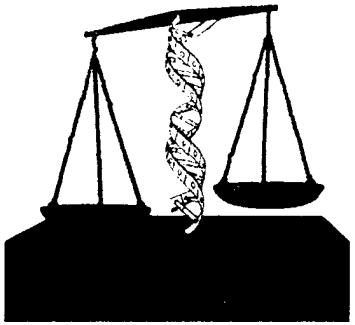
La evaluación genética tampoco analiza otros factores que afectan la salud. El riesgo individual de desarrollar una enfermedad, y cuán grave ésta puede llegar a ser, está afectada por muchos otros factores. Algunos de éstos son la dieta, el peso, el ejercicio y el consumo de cigarrillos.

En algunos casos, si una mutación se encuentra, usted puede sentirse aliviada.

Sin embargo, esto significa que usted no está a riesgo de desarrollar una enfermedad. Todas las mujeres están a riesgo de desarrollar cáncer de mama.

La evaluación genética puede ayudarle a tomar decisiones respecto a su futuro.

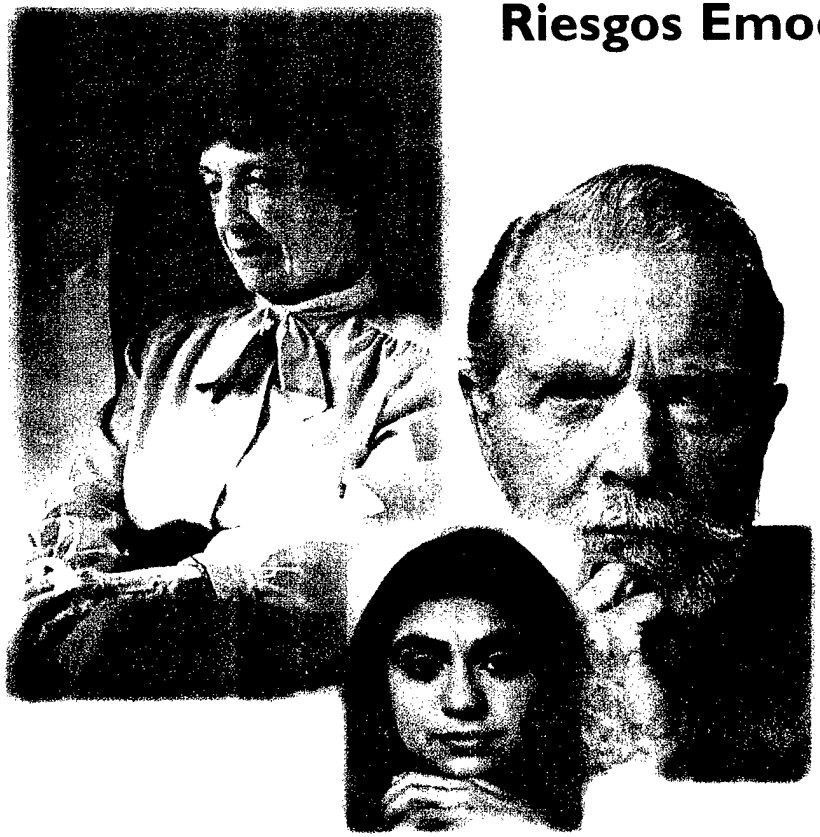
Si una persona una mutación, esto no significa que llegará a tener una enfermedad. La magnitud del aumento en el riesgo de cáncer causado por diferentes mutaciones en *BRCA1/BRCA2* es el sujeto de investigaciones alrededor del mundo. De esta forma, más información surgirá sobre mecanismos que podrían ayudar a prevenir el cáncer. Por ejemplo, una mujer que descubre que porta una mutación en *BRCA1* o *BRCA2* puede decidir mejorar su dieta y hacer más ejercicio.



Los resultados de la evaluación genética pueden ayudarle a usted y a su médico a elegir maneras para detectar un cáncer tan temprano como sea posible. Por ejemplo, una mujer que descubre que tiene una mutación en un gen de cáncer de mama puede empezar a hacerse mamografías a una edad más temprana de lo que se aconseja en general.

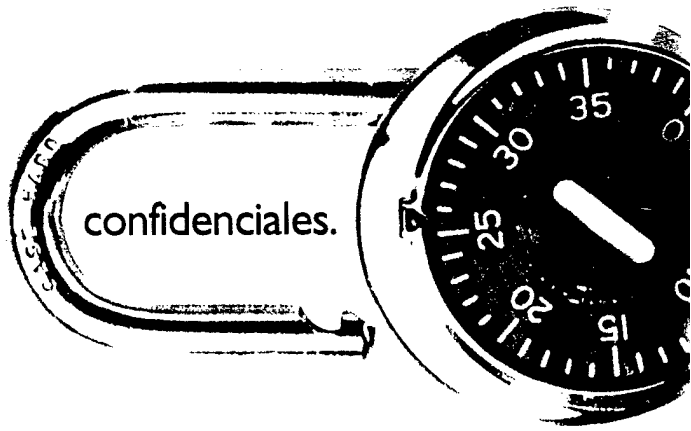
Riesgos Físicos: La evaluación genética requiere una muestra de sangre.

Existen muy pocos riesgos físicos al extraer una muestra de sangre.



Riesgos Emocionales: La evaluación genética tiene riesgos emocionales. Los resultados de la prueba pueden provocar sentimientos de depresión, culpa, miedo y confusión.

Usted puede desear que los resultados de la prueba sean confidenciales.



Generalmente, los resultados de las pruebas genéticas quedan registrados en las fichas médicas.

Para postular a un seguro de salud o de vida, o a un trabajo, puede ser necesario que usted divulgue la información que existe en su ficha médica.

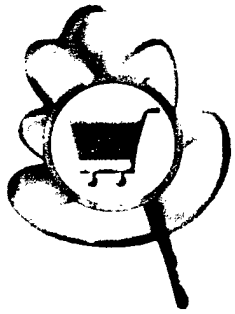
Los resultados de las pruebas genéticas pueden causar problemas para obtener un seguro o un trabajo.

Existen algunas leyes - y otras que están en discusión en los Estados Unidos y en otros países- que protegen, en parte, a los pacientes de discriminación basada en los resultados de las pruebas genéticas.

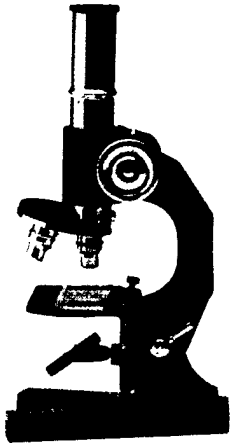
Usted es quién, en última instancia,
debe decidir si proseguir con la
evaluación genética.

La decisión sobre proseguir con la evaluación genética es totalmente individual, no existe una opción **única** que sea óptima para todos.

Los consejeros genéticos
y otros profesionales (médicos, enfermeras y
trabajadores sociales)
pueden responder sus preguntas y
ayudarle a tomar la decisión más adecuada
para sus deseos y necesidades.



Manejando su Riesgo Individual de Cáncer



Cada día aprendemos más y más sobre cómo los genes afectan la salud.

Sin embargo, en la mayoría de los casos, la evaluación genética no puede decir con certeza si llegaremos a tener una enfermedad determinada.

Investigadores están intentando entender qué mutaciones en ciertos genes pueden provocar una enfermedad y como ésta ocurre.
Los resultados de las investigaciones nos están ayudando a entender que, tenemos por lo menos algún control sobre nuestra salud.

Ciertas conductas (como comer bien y hacer ejercicio regularmente) pueden **disminuir** el riesgo de desarrollar determinadas enfermedades.

La Sociedad Americana de Cáncer (ACS) y el Instituto Nacional del Cáncer (NCI) dan algunas sugerencias consejos para aquellos que quieren disminuir su riesgo de tener cáncer.

Estos consejos se pueden dividir en actividades que debería incluir y actividades que debería disminuir o eliminar de su rutina diaria. Estas sugerencias ayudan a proteger del cáncer y de enfermedades del corazón.

Si usted desea obtener más información, llame a la ACS al 1-800-277-2345, al NCI al 1-800-4-CANCER o a la línea telefónica del cáncer de la Universidad de Michigan al 1-800-865-1125 (Cancer Answerline).

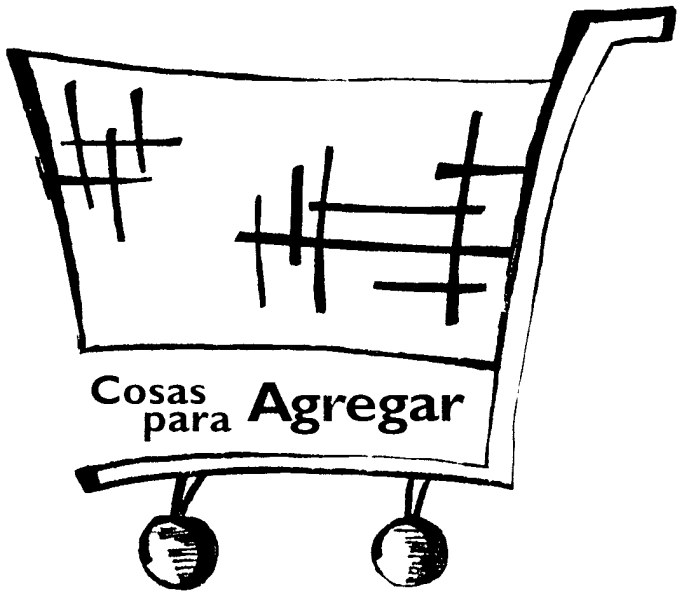
En esta sección se habla sobre cómo manejar e incluso disminuir su riesgo individual de desarrollar ciertos tipos de cáncer.

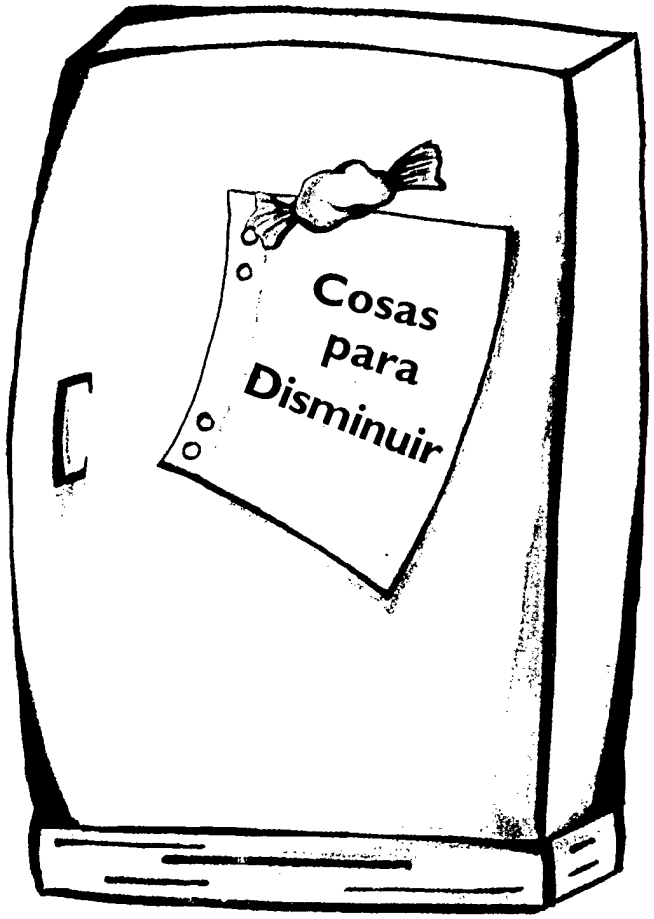
Esta sección, entrega información sobre los siguientes temas:

Actividad Física & Control de Peso

Probablemente, usted ya ha escuchado que debe comer alimentos que contienen fibra y son bajos en contenido graso.

En esta sección le proveemos información sobre cómo mejorar su dieta. Le enseñará cuáles alimentos son los mejores para su salud y aquellos que pueden ayudarle a reducir el riesgo de tener ciertos tipos de cáncer.





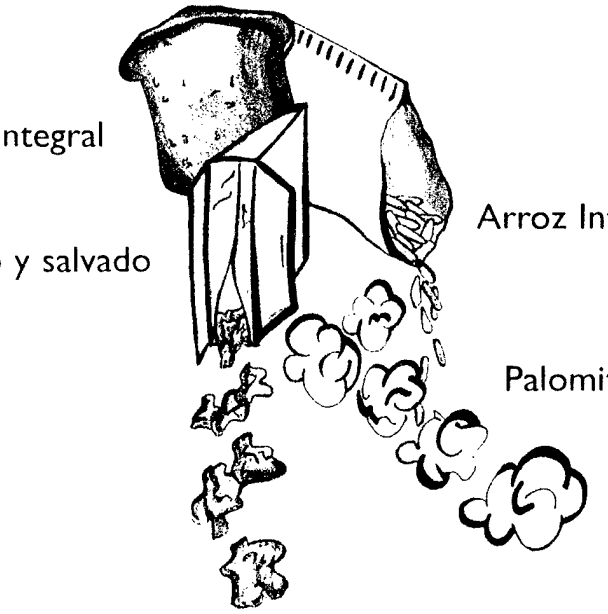
Fibra que se encuentra en algunos vegetales.

Los cereales, las frutas, las legumbres y los vegetales contienen fibra.

La fibra ayuda a remover sustancias que contribuyen a desarrollar cancer y de esa manera disminuye el riesgo de cancer de colon.

Es mejor comer fibra de **diferentes** fuentes.

Algunos de estos alimentos son:

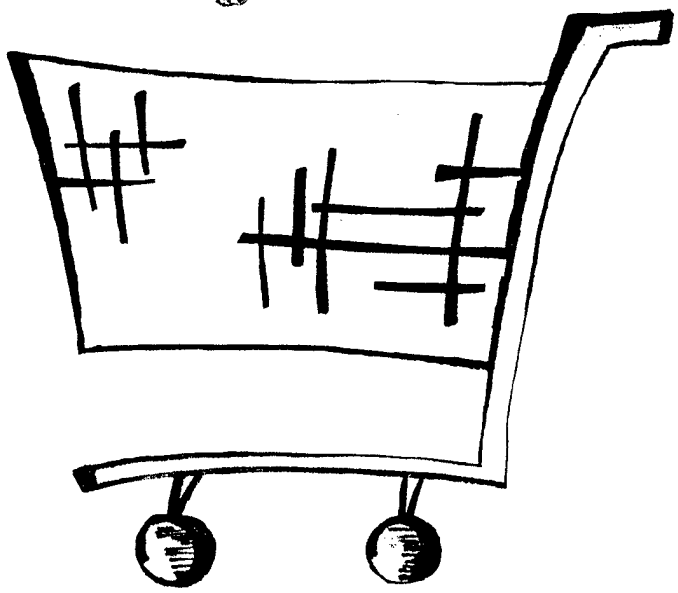


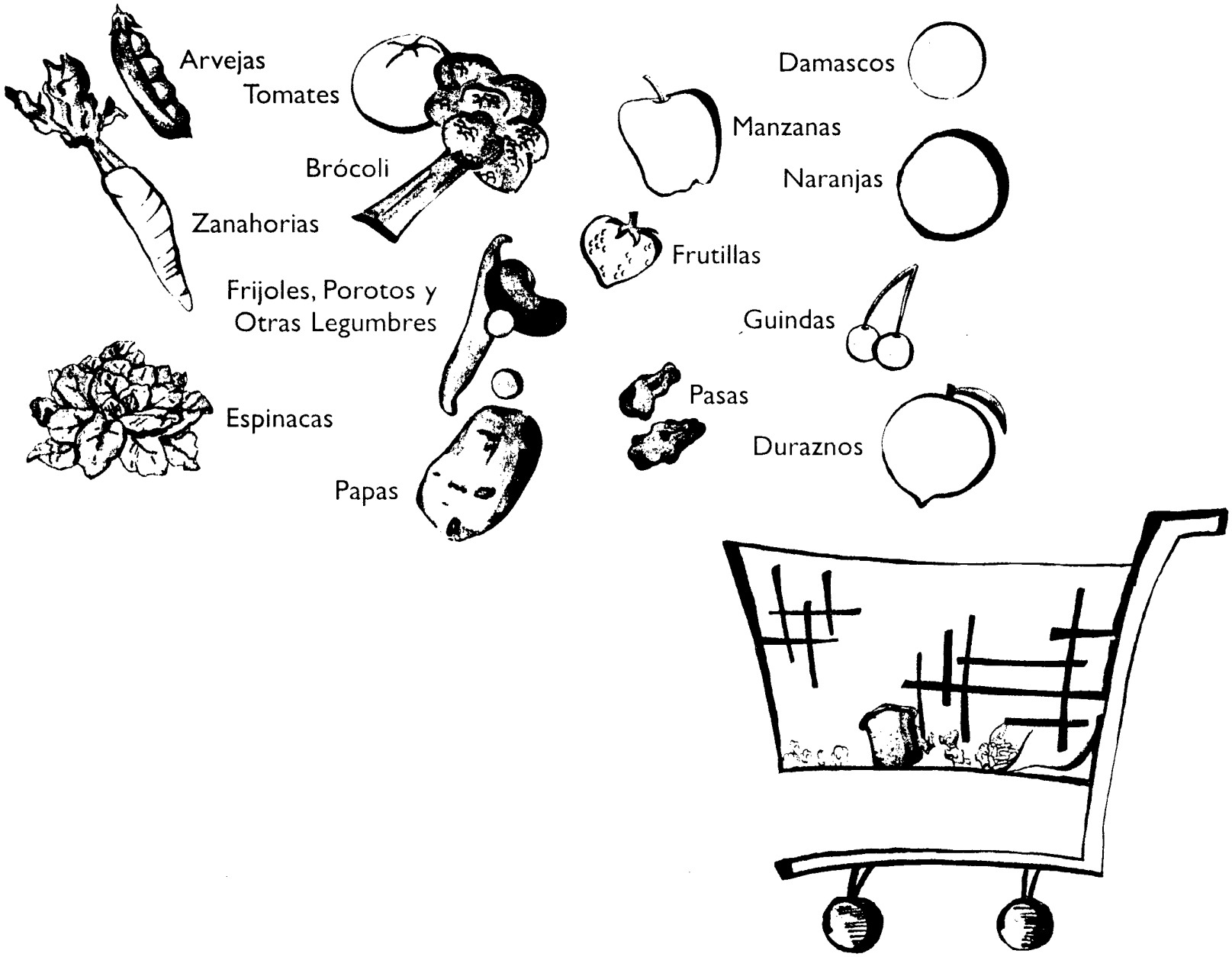
Pan Integral

Arroz Integral

Cereales de trigo y salvado

Palomitas de maíz




Arvejas
Tomates
Brócoli
Zanahorias
Frijoles, Porotos y
Otras Legumbres
Espinacas
Papas
Damascos
Manzanas
Naranjas
Frutillas
Guindas
Pasas
Duraznos

Las verduras crucíferas pueden ayudar a proteger del cáncer de colon, vejiga, estómago, pulmones y de otros tipos de cáncer.

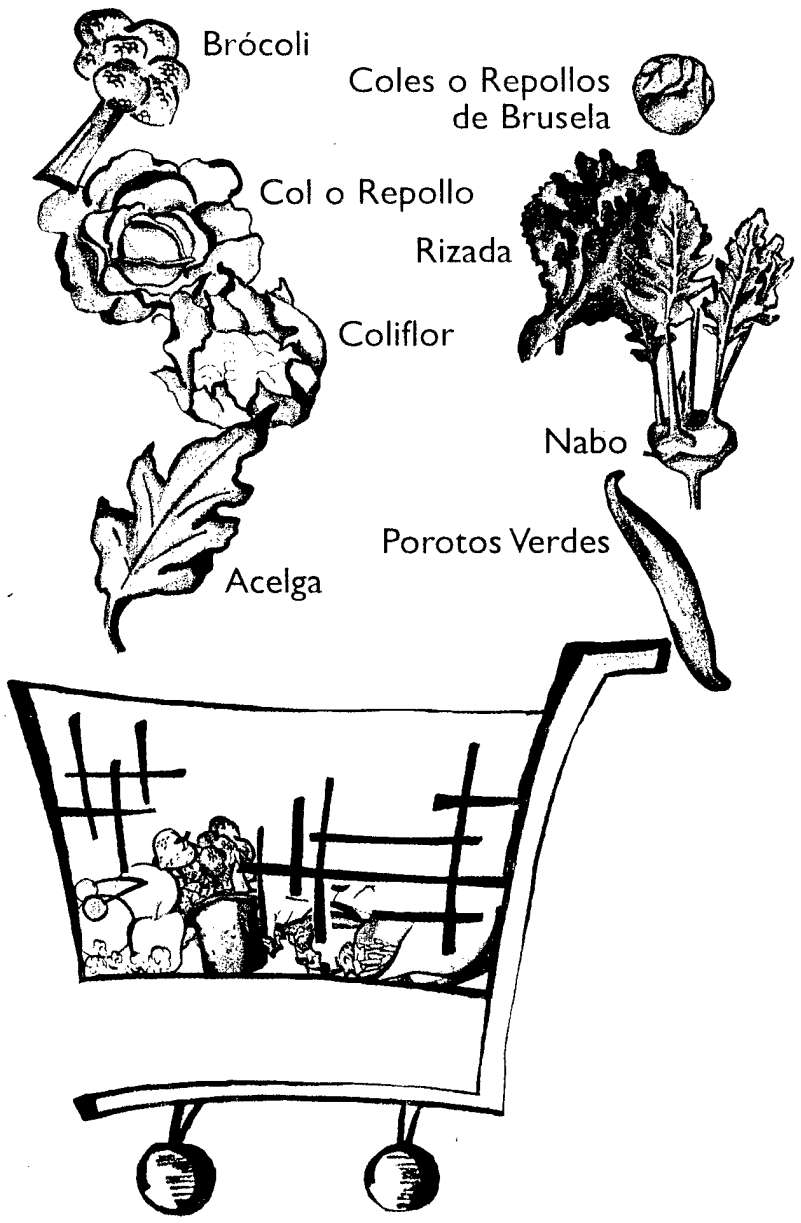
Los expertos señalan que debería comer una

V *a* R *i* e D *a* D

de estas verduras todos los días.

Puede agregar verduras a su dieta; en su ensalada, salteadas en poco aceite, como guiso o comerlos como acompañamiento entre las comidas.

Entre las verduras crucíferas se encuentran:



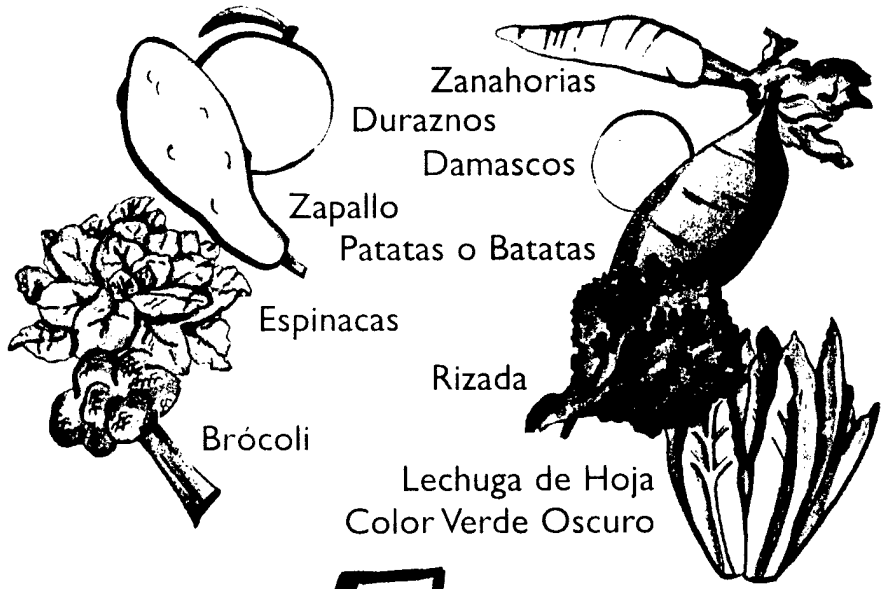
La vitamina A y los carotenos pueden proteger del cáncer de esófago y laringe.

Su cuerpo obtiene vitamina A y carotenos a través de la comida.

Alimentos que contienen Vitamina A son:

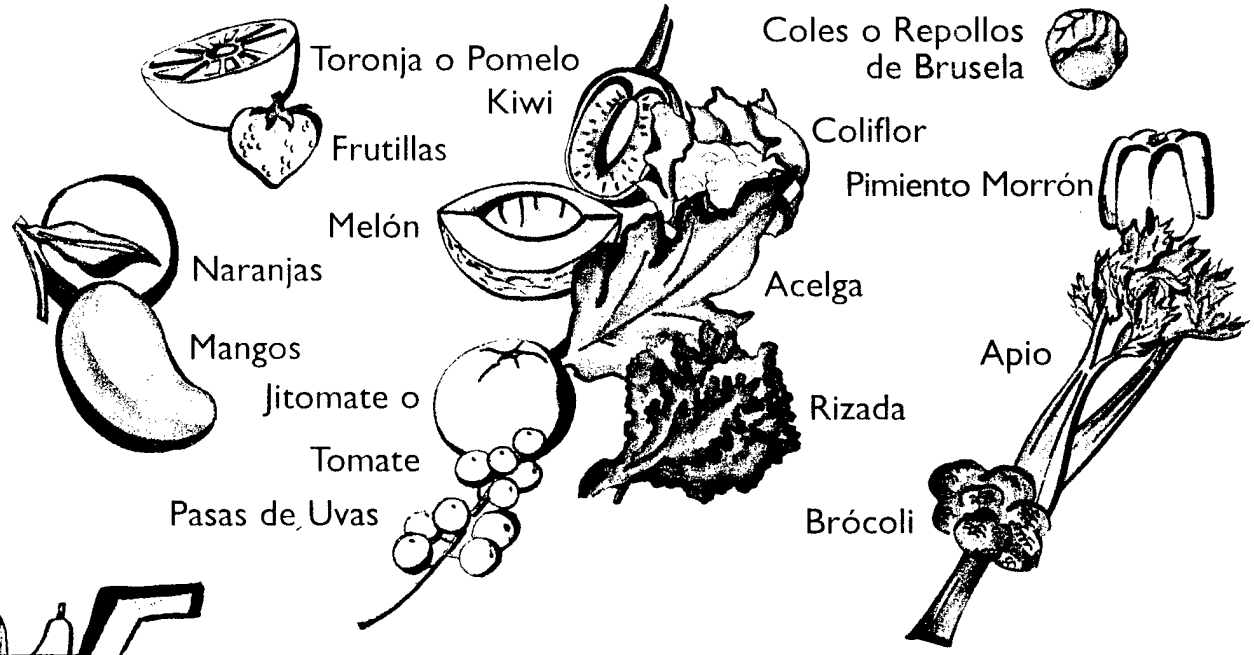
- yemas de huevo
- productos lácteos
- pescado
- hígado y otros órganos (mollejas, tripas)

Alimentos que contienen carotenos son frutas y verduras de color verde oscuro y amarillo fuerte.

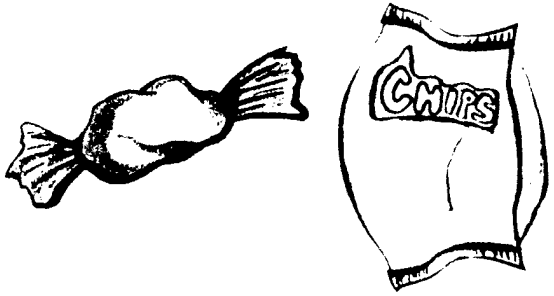


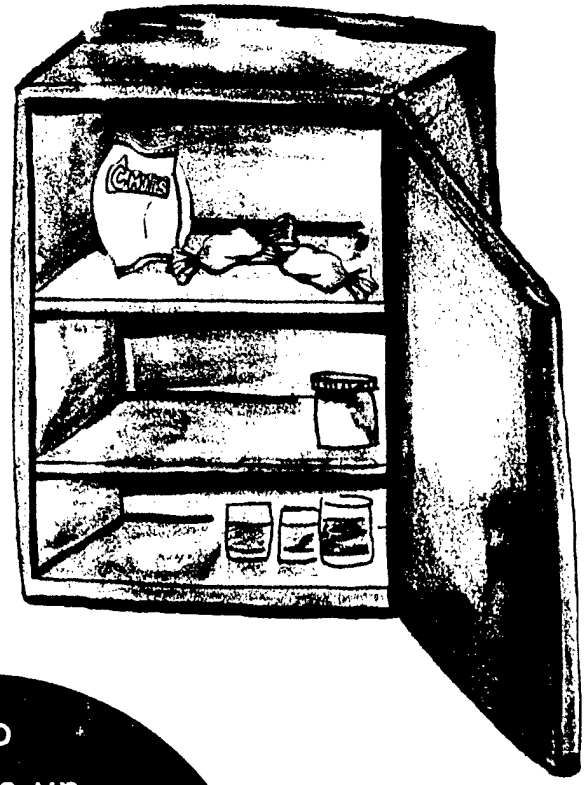
La Vitamina C puede proteger de ciertos tipos de cáncer, incluyendo cáncer de esófago y estómago.

La vitamina C se encuentra en muchas frutas y verduras frescas, tales como:



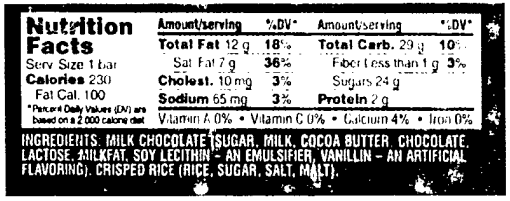
Es difícil identificar algunas grasas [redacted] en pasteles, masas, algunos dulces y postres.





Las dietas que abundan en grasas tienen también muchas calorías y pueden resultar en aumento de peso.

Se aconseja leer en las etiquetas el porcentaje de grasa que contienen los alimentos, lo cual le ayudará a evaluar la cantidad de grasa que come diariamente.



Nutrition Facts	Amount/serving	%DV*	Amount/serving	%DV*
Serv Size 1 bar	**Total Fat** 12 g	**18%**	**Total Carb.** 29 g	**10%**
Calories 230	Sat. Fat 7 g	**36%**	Fiber less than 1 g	**3%**
Fat Cal. 100	**Cholest.** 10 mg	**3%**	Sugars 24 g	
* Percent Daily Values (DV) are based on a 2,000 calorie diet	**Sodium** 65 mg	**3%**	**Protein** 2 g	
	Vitamin A 0% • Vitamin C 0% • Calcium 4% • Iron 0%			

INGREDIENTS: MILK CHOCOLATE (SUGAR, MILK, COCOA BUTTER, CHOCOLATE, LACTOSE, MILKFAT, SOY LECITHIN - AN EMULSIFIER, VANILLIN - AN ARTIFICIAL FLAVORING), CRISPED RICE (RICE, SUGAR, SALT, MALT).

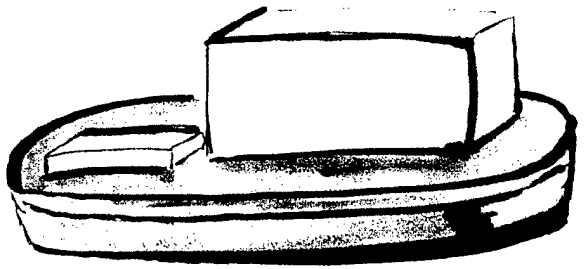
No
más de un
20-30%

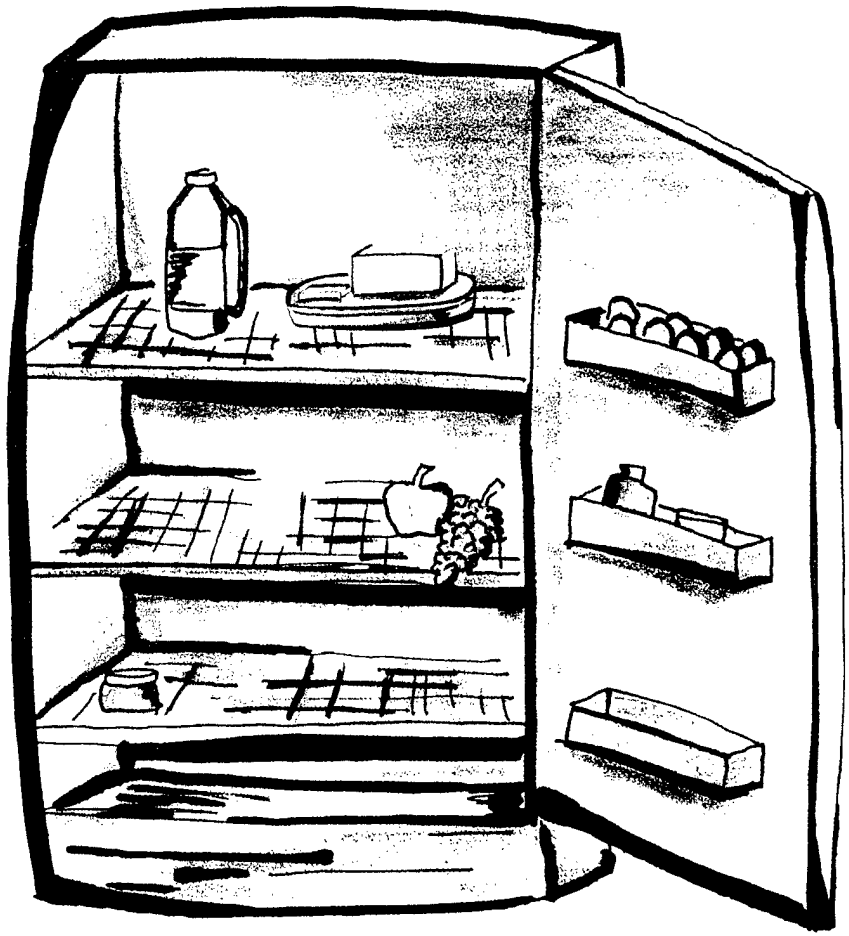
de las calorías que come durante un día deben provenir de grasas.

Alimentos para Reducir

Ciertas carnes y algunos productos lácteos (como mantequilla o crema) que abundan en grasa deberían disminuir en su dieta.

Una dieta **abundante** en grasas puede aumentar el riesgo de cáncer de mama, colon y próstata.

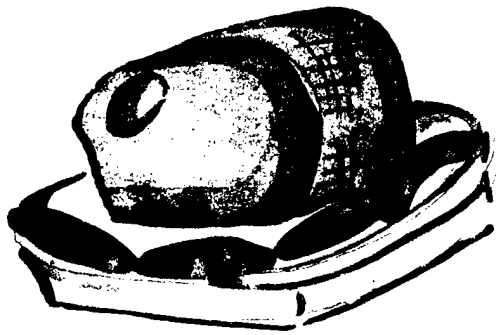




La carne y el pescado pueden ser preservados en sal o nitratos, o ahumados, para mantenerlos frescos.

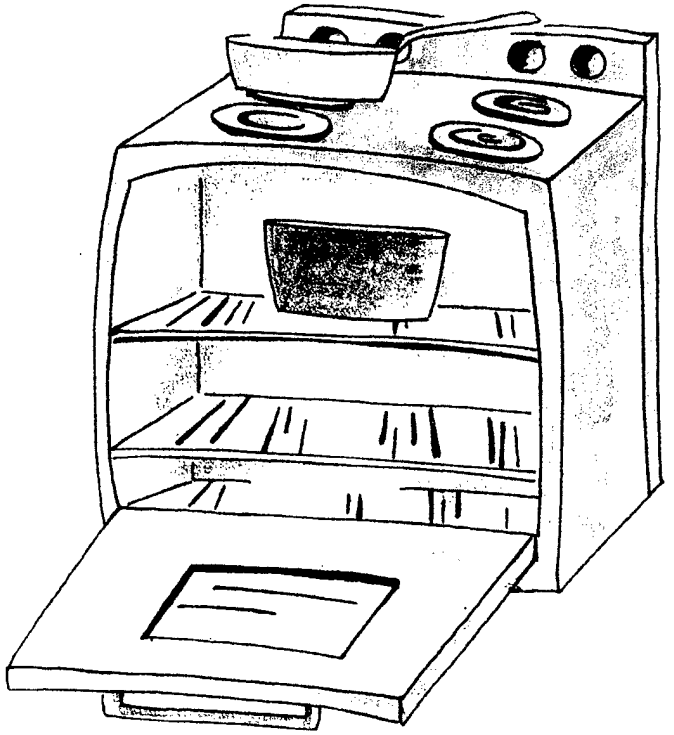
Estos métodos de preservación pueden contribuir al desarrollo de cánceres de esófago o estómago.

Por esta razón, trate de evitar comer carne o pescado procesados de esa manera.



Si usted desea disminuir el contenido de grasa en la carne que come, puede seguir estos consejos:

- compre carne magra
- remueva el pellejo de las aves antes de cocinarlas
- prepare las carnes al horno o a la parrilla en lugar de freírlas
- corte la grasa visible del asado, filete o chancho

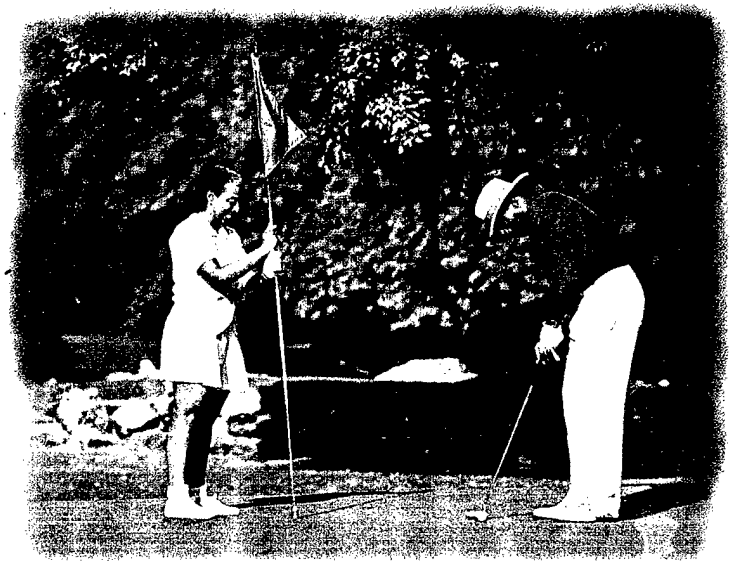


Los aceites vegetales y las nueces también contienen grasas, que son preferibles que las grasas animales. Trate de usar aceite de oliva en las comidas que requieren aceite.

Los expertos señalan que la actividad física puede ayudarle a mejorar su salud de muchas maneras

El tema de esta sección es la actividad física y cómo ésta puede ayudarle a reducir el riesgo de desarrollar algunos tipos de cáncer.

Las personas obesas tienen un riesgo más alto de desarrollar cáncer de útero, vejiga, mama y colon.



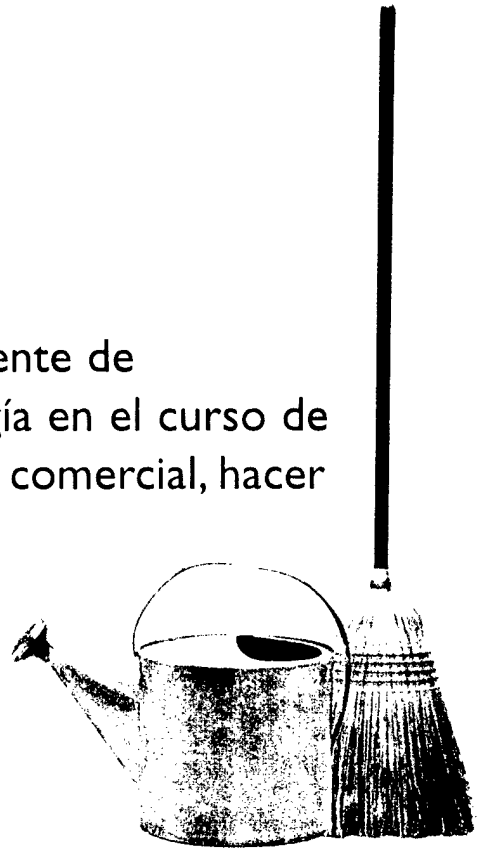
Hacer ejercicio físico y restringir las calorías de su dieta pueden ayudarle a perder peso y a evitar subir de peso.

La actividad física es beneficiosa aunque no incluya ejercicios pesados como

c o r r e r ,

levantar pesas, o hacer gimnasia aeróbica.

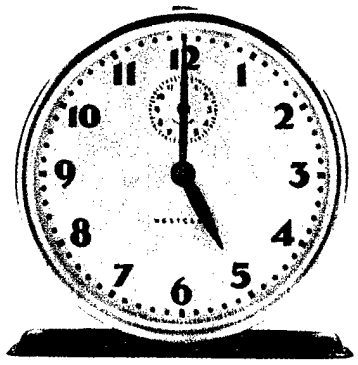
La actividad física puede consistir simplemente de movimientos pará quemar calorías o energía en el curso de actividades diarias como caminar al centro comercial, hacer la limpieza de la casa o jardinería.



La actividad física:

- disminuye la depresión y la ansiedad
- le da más energía
- disminuye el riesgo de enfermedades del corazón, presión arterial alta (hipertensión arterial) y diabetes.
- ayuda a desarrollar fuerza muscular.
- ayuda a prevenir el aumento de peso y la obesidad.

Usted puede **aumentar la actividad física en su vida** de muchas maneras.



Intente algunas de estas sugerencias:

- Planifique durante el día algún tiempo para hacer ejercicio.
- Suba por la escalera en vez de usar el ascensor.
- Bájese del autobús algunas paradas antes.
- Camine durante su hora de almuerzo.
- Camine a las tiendas en vez de ir en auto.

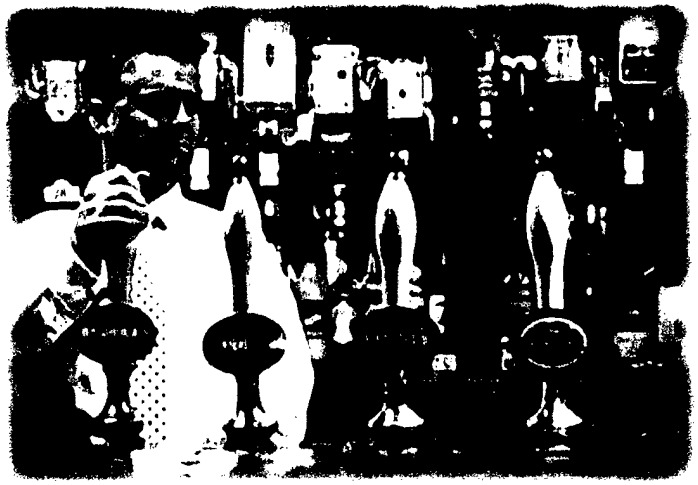
El esfuerzo físico es beneficioso por pequeño que sea.

A veces conviene dedicar varios bloques de 10 minutos cada uno a la actividad física. La meta es hacer ejercicio aeróbico por 30 minutos 5 o 6 veces por semana.

Es posible disminuir el riesgo personal de tener cáncer haciendo ejercicios aeróbicos 4-6 horas por semana.

Esta sección está dedicada a los efectos del alcohol y cómo puede aumentar su riesgo de tener cáncer.

Investigaciones han demostrado que el alcohol puede, en algunos casos, aumentar su riesgo de cáncer de hígado, esófago, boca, faringe y vejiga.



Para las mujeres, el riesgo de cáncer de mama puede aumentar cuando toman regularmente dos tragos de alcohol al día.

Los bebedores habituales que además fuman

aumentan su riesgo de desarrollar cánceres

de boca, faringe, laringe y esófago

comparado con

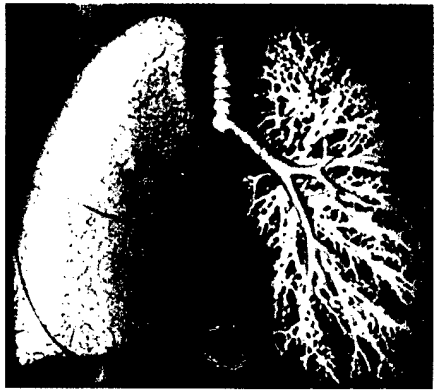
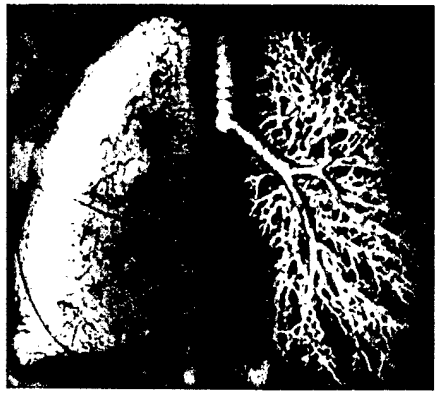
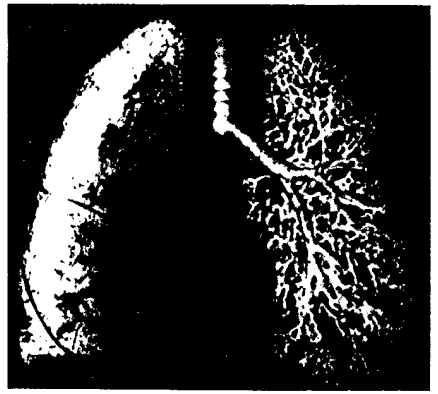
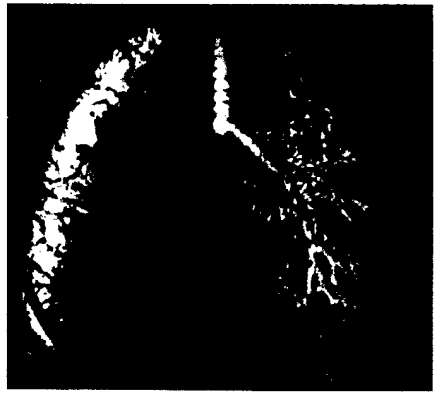
la gente

que no

fuma.

Para prevenir el cáncer,

Fumar tabaco es la causa más común de enfermedad y muerte prevenibles en los Estados Unidos. Si nadie fumara, cada año habría 420,000 menos muertes por causas relacionadas con el uso del tabaco.

Esta sección habla sobre cómo el tabaco aumenta el riesgo individual de desarrollar cáncer o complicar el tratamiento del cáncer.

Los cigarrillos y otros productos derivados del tabaco (tales como tabaco para aspirar o para masticar) contienen sustancias químicas que producen adicción y son muy dañinas para la salud.

Fumar cigarrillos es la causa principal de cáncer del pulmón. También contribuye a enfermedades del corazón y de las vías respiratorias.

Aspirar el humo de un cigarrillo encendido (fumar pasivamente) puede resultar en problemas respiratorios, alergias o asma.

El tabaco que no se fuma (como el tabaco para aspirar o masticar) también es dañino para la salud. Masticar tabaco aumenta su riesgo de cáncer de boca y garganta.

Fumar también aumenta el riesgo de cáncer de boca, laringe, esófago y vejiga.

El tratamiento de cáncer en una mujer que fuma es más difícil que el mismo tratamiento en una mujer que no fuma.

Fumar durante el embarazo es dañino para el feto y puede causar:

- ☐ bajo peso al nacer
- ☐ nacimiento prematuro
- ☐ otros problemas de salud

Los hijos de fumadores fuman más y suelen empezar más precozmente que los hijos de personas que no fuman.

Esperamos que comprenda más sobre el cáncer, la genética y su riesgo tener de cáncer. Si tiene más preguntas o si le gustaría recibir más información sobre los contenidos de este libro, hable con su médico o llame a la línea telefónica del cáncer de la Universidad de Michigan al 1-800-865-1125 (Cancer Answerline).