



## Análisis de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 asociadas al cáncer de mama [= Analysis of breast cancer-related BRCA1 and BRCA2 mutations /

Cabezón Navarro, Elena

2016.

Proyectos y Trabajos Académicos

Recurso en Línea

Monografía

Resumen: Los genes BRCA1 y BRCA2 son genes de herencia autosómica dominante y alta penetrancia, cuya función está relacionada con la reparación del daño al ADN. Sus mutaciones se asocian a un riesgo aumentado de cáncer hereditario, particularmente de mama y de ovario. Los genes BRCA1 y BRCA2 se dividen en regiones BCCR, donde las mutaciones aumentan preferentemente el riesgo de cáncer de mama, y regiones OCCR, donde las mutaciones aumentan preferentemente el riesgo de cáncer de ovario. Hoy en día, la detección de mutaciones se basa cada vez más en NGS, que está reemplazando a la secuenciación Sanger. Los pacientes con datos sugestivos de cáncer hereditario de mama u ovario deben someterse a detección de mutaciones en BRCA1 y BRCA2. Los resultados de la detección pueden tener un significado incierto, por lo que resulta esencial ofrecer al paciente un asesoramiento genético. Existen también otros genes asociados al cáncer hereditario de mama y ovario. La detección de mutaciones en éstos debe considerarse ante un negativo a BRCA1 y BRCA2 en un paciente de alto riesgo. Los portadores asintomáticos de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 pueden beneficiarse de un programa de vigilancia intensificada y, eventualmente, de tratamientos profilácticos, como la mastectomía bilateral o la salpingo-ooforectomía.

<https://rebiunoda.pro.baratznet.cloud:28443/OpacDiscovery/public/catalog/detail/b2FpOmNlbgVlcmF0aW9uOmVzLmJhemF0ei5yZW4vMTgwNjk3OTg>

**Título:** Análisis de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 asociadas al cáncer de mama [Recurso electrónico] = Analysis of breast cancer-related BRCA1 and BRCA2 mutations autor, Javier Alvarez Gama ; directora, María Elena Cabezón Navarro.

**Editorial:** 2016.

**Descripción física:** 29 p.

**Nota general:** Trabajo fin de grado. Facultad de Medicina. Universidad de Cantabria. Santander.

**Autores:** Cabezón Navarro, Elena

**Baratz Innovación Documental**

- Gran Vía, 59 28013 Madrid
- (+34) 91 456 03 60
- informa@baratz.es