Pruebas genéticas

Printed from https://www.cancerquest.org/es/para-los-pacientes/deteccion-y-diagnostico/pruebas-geneticas on 11/15/2026

GeneticTesting.jpg

¿Qué son los genes?

Los genes son la unidad hereditaria de todos los organismos vivos. Son largas cadenas de ácido desoxirribonucleico (ADN). La colección de genes de una persona actúa como modelo para todo el cuerpo. Todo, desde el color de tus ojos hasta tu altura e incluso algunos rasgos de personalidad, pueden codificarse en tu ADN. La colección de genes que tiene un individuo se conoce como su genoma. En los seres humanos, el genoma se encuentra en 46 cromosomas (otros animales y plantas tienen diferentes números de cromosomas). Los cromosomas de un individuo se heredan: un conjunto de 23 proviene de la madre y 23 proviene del padre. Así como un lenguaje está formado por letras y palabras, los genes están formados por un conjunto de 4 bloques de construcción, llamados nucleótidos. Los nombres químicos de los cuatro nucleótidos del ADN se abrevian como A, C, G y T. Algunos genes contienen la información que guía la producción de proteínas. En estos genes, las "letras" del ADN están organizadas en palabras de tres letras. Estos tripletes son precursores de los "codones" que se encuentran en el ARN mensajero. Guían la formación de proteínas; cada codón de tres letras guía la inserción de un solo aminoácido.

Aprenda sobre la transcripción y la traducción

Aprenda sobre los genes relacionados al cáncer

¿Qué son las mutaciones genéticas?

El daño al ADN puede provocar cambios en la información codificada. Estos cambios se denominan mutaciones. Algunas mutaciones pueden causar enfermedades, incluido el cáncer. La tecnología de pruebas genéticas brinda a algunas personas la opción de averiguar qué mutaciones causaron su cáncer o si han heredado una mutación genética que pueda causar cáncer en el futuro. Los cambios genéticos que se encuentran en los óvulos o espermatozoides de una persona pueden transmitirse a sus hijos. Estos cambios pueden provocar cáncer y muchos de ellos pueden identificarse mediante pruebas genéticas. Si el genoma humano fuera un libro, las pruebas genéticas serían como buscar errores tipográficos. Estos tipos pueden ser causados por factores ambientales dañinos, como las sustancias químicas en el humo del cigarrillo o los rayos ultravioleta del sol, o pueden heredarse y transmitirse de padres a hijos. Algunas mutaciones casi siempre causan cáncer, mientras que otras pueden simplemente aumentar el riesgo del paciente de padecer cánceres particulares. **Es importante recordar que todos tenemos genes asociados con el riesgo de cáncer.** Por ejemplo, todo el mundo tiene el gen BRCA1. Son las mutaciones en BRCA1 las que pueden aumentar el riesgo de cáncer. Son las mutaciones que las pruebas genéticas están diseñadas para encontrar.

Existen otros tipos de mutaciones que alteran la secuencia de ADN de un gen. Las consecuencias de las mutaciones pueden variar cuanto su severidad, pues algunas mutaciones no tienen efectos conocidos mientras que otras tienen efectos enormes en la salud.

Aprenda más sobre las mutaciones y sus efectos

¿Qué son las pruebas genéticas? ¿Para quiénes son?

Las pruebas genéticas se pueden realizar antes o después del diagnóstico. A veces se recomiendan las pruebas predictivas o preventivas para quienes tienen antecedentes familiares de cáncer o han estado expuestos a un agente dañino que podría ponerlos en alto riesgo, como el humo del cigarrillo o la radiación ultravioleta. Las pruebas de diagnóstico se recomiendan para aquellos a quienes se les acaba de diagnosticar un cáncer que puede ser tratado con terapias dirigidas o inmunoterapias con inhibidores de puntos de control. Las pruebas ayudan al paciente y al médico a decidir qué curso de tratamiento será más eficaz. Dependiendo de la afección, **las pruebas se pueden realizar en muestras de tumores, muestras de sangre, cabello y muestras de piel.** Estas muestras se envían a un laboratorio, donde los técnicos buscan anomalías en la estructura cromosómica, proteínas y/o secuencias de ADN.[1]

Cánceres hereditarios (familiares)

Los cánceres hereditarios generalmente son causados por una mutación en un gen supresor de tumores. Un supresor de tumores es una proteína que regula la división celular y otros procesos relacionados. Los supresores de tumores son responsables de reparar el daño del ADN y se aseguran de que las células dañadas no continúen

dividiéndose. Cuando una persona hereda una mutación genética en cualquier gen, la mutación está presente en todas las células de su cuerpo, ya que cada célula está equipada con el mismo código genético. Sin embargo, para que el cáncer se forme realmente, debe ocurrir una segunda mutación en una célula. Este concepto se conoce como la "Hipótesis de dos aciertos". Aquellos con una mutación genética heredada ya tienen un golpe en cada célula. Estos individuos son más susceptibles al cáncer porque es muy probable que ocurra otra mutación en una célula en algún momento, haciendo que esa célula en particular tenga 2 aciertos y potencialmente se divida sin control.

Las pruebas genéticas pueden ser usadas para detectar las mutaciones asociadas con varios tipos de cáncer, incluyendo algunos tipos de cáncer de seno, colon, ojo, riñón y endocrino.

¿Pueden las mutaciones genéticas ocurrir en el transcurso de la vida?

La respuesta corta es sí. Las mutaciones genéticas que ocurren al azar se conocen como mutaciones espontáneas. Las mutaciones espontáneas pueden ocurrir en genes supresores de tumores y también pueden ocurrir en protooncogenes. Los protooncogenes impulsan la división celular y, a menudo, son factores de transcripción o factores de crecimiento, lo que significa que son responsables de decirle a una célula que comience a copiar (replicar) su ADN. Cuando un protooncogén muta y se vuelve anormal, se lo denomina oncogén. Una gran diferencia entre los oncogenes y los supresores de tumores es que las mutaciones en los oncogenes suelen ser "dominantes", lo que significa que solo una copia del gen debe ser defectuosa para causar daño. Las mutaciones en los oncogenes rara vez se heredan porque a menudo resultan en letalidad embrionaria. Sin embargo, dos excepciones conocidas son los oncogenes RET y CDK4. Tanto RET como CDK4 codifican proteína quinasas. RET está implicado en carcinomas de tiroides familiares y CDK4 está implicado en melanoma familiar.[2] Por otro lado, las mutaciones en los supresores de tumores son típicamente recesivas, lo que significa que, en la mayoría de los casos, ambas copias deben ser defectuosas para causar daño (tenga en cuenta que los humanos tienen dos copias de la mayoría de sus genes, una copia de cada padre).

Hay muchos oncogenes diferentes, y es seguro decir que al menos un oncogén estará activo en cualquier caso de cáncer. Las pruebas genéticas para mutaciones oncogénicas específicas pueden ser muy importantes para diseñar planes de tratamiento. Al descubrir la (s) mutación (es) que causaron el cáncer, los médicos pueden determinar mejor el curso del tratamiento de un paciente, por ejemplo, si deben o no usar inmunoterapias, terapias dirigidas o quimioterapias. Las inmunoterapias funcionan estimulando el sistema inmunológico del paciente para que pueda destruir mejor las células cancerosas. Los objetivos actuales de las inmunoterapias son los receptores CTLA-4 y PD-1.[3] Los ejemplos de inmunoterapias incluyen Yervoy® (ipilimumab), Opdivo® (nivolumab) y Keytruda® (pembrolizumab). Las terapias dirigidas funcionan uniendo oncoproteínas específicas. Por ejemplo, el medicamento Herceptin® (trastuzumab) se dirige al producto oncogénico HER2/neu presente en algunos cánceres de mama. Bcr/Abl, una proteína mutante que impulsa la leucemia mieloide crónica, es bloqueada por el medicamento Gleevec® (imatinib) y otros medicamentos. Tarceva® (erlotinib) y Gilotrif® (afatinib) se dirigen al EGFR, una proteína receptora de la superficie celular que está mutada en algunos pacientes con cáncer de pulmón de células no pequeñas (NSCLC). Otros cánceres causados por mutaciones para los que existen pruebas incluyen leucemia linfocítica aguda, tumores del estroma gastrointestinal (GIST), linfoma no Hodgkin y melanoma.

Aprenda más sobre los cánceres hereditarios y sus mutaciones genéticas

Aprenda más sobre los genes de supresión tumoral

---

1 How is genetic testing done? Genetics Home Reference. U.S. National Library of Medicine. [https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure]
2 Hodgson S. Mechanisms of inherited cancer susceptibility. J Zhejiang Univ Sci B. 2008 Jan;9(1):1-4. doi: 10.1631/jzus.B073001. [PUBMED]
3 Immunotherapy. National Cancer Institute. National Institutes of Health. [http://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/immunotherapy]