

Consejo genético: modelo de predicción de riesgo de mutación en familias con cáncer de mama/ovario

Fernández-Alonso, J. M.; De la Hoya, M.; Tosar, A.; Pérez-Segura, P.; Sánchez de Abajo, A.; Arroyo, M.; Díaz-Rubio, E.; Caldés, T. Laboratorio de Oncología e Inmunología molecular. Hospital Clínico Universitario San Carlos. Madrid.

Premio AEFA a la mejor comunicación de carácter científico o técnico sobre alguna de las áreas relacionadas con la especialidad de Análisis Clínicos en el XIV Congreso Nacional del Laboratorio Clínico.

Palabras clave: BRCA, modelo logístico, riesgo, consejo genético.

Keywords: BRCA, logistic model, risk, genetic counselling.

Genetic counselling: prediction model of mutation in breast/ovarian cancer families

RESUMEN

El objetivo de este estudio es el desarrollo de un modelo logístico de riesgo pretest de ser portador de mutación en familias españolas con cáncer de mama/ovario, y la evaluación de su valor predictivo. Para ello se desarrolló un estudio con 148 familias con síndrome mama/ovario. Este estudio consistió en el análisis mutacional completo de los genes BRCA1 y BRCA2, y en la realización de un estudio retrospectivo de distintos parámetros en las familias con/sin mutación para discriminar cuáles de las variables influyen en el riesgo de ser portador y en qué medida. El resultado es un modelo estadístico que estima el riesgo (R) pretest de haber una mutación en la familia en función de características fenotípicas, como el número de cánceres de ovario y la edad de diagnóstico de cáncer de mama. El punto de corte estadísticamente óptimo para la realización del test genético en una

SUMMARY

The aim of this study is to develop a statistical model to calculate pre-test probability of being a BRCA1/2 mutation carrier in Spanish breast/ovarian families, and its prediction capability. 148 breast ovarian families participated in the study. This, consisted in the complete mutational screening of BRCA1 and BRCA2 genes and the development of a retrospective analysis of different variables for predicting the probability of harbouring a mutation in either BRCA1 or BRCA2 as a function of the cancer phenotype present in the family. The result is a pre-test logistic model that consider some clinical elements as number of ovarian cancer in the family or the mean age at diagnosis of breast cancer. The statistical cut-off for risk value is 30%. Also, the model increase the discrimination power of an experienced risk counsellor, suggesting that the use is valuable in the

Acceso al documento completo solo para socios de AEFA