



cancer.org | 1.800.227.2345

Genética y cáncer

El cáncer comienza cuando algunos de los genes de una célula se vuelven anormales, lo que ocasiona que la célula crezca y se divida de forma descontrolada. Aquí puede aprender más sobre cómo los cambios en los genes de una célula pueden llevar al cáncer.

[Cambios genéticos y cáncer](#)

Las mutaciones son cambios anormales en el ADN de un gen y algunas veces pueden conducir al cáncer. Encuentre causas comunes.

[Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores del ADN](#)

Los principales tipos de genes que juegan un papel en el cáncer son los oncogenes, los genes supresores de tumores y los genes reparadores del ADN. Acceda aquí a más información.

[Pruebas genómicas y pruebas genéticas vinculadas al cáncer](#)

La genética se enfoca en los genes individuales y sus efectos, mientras que la genómica es el estudio del conjunto completo de genes de la persona (su genoma). Conozca sobre lo que pueden revelar las pruebas genéticas y genómicas.

Temas relacionados

[La genética y el riesgo de cáncer](#)

Algunos tipos de cáncer afectan con más frecuencia a algunas familias, pero la mayoría de los cánceres no está claramente relacionada con los genes que heredamos de nuestros padres. Los cambios genéticos que se originan en una sola célula en el transcurso de la vida de una persona causan la mayoría de los cánceres.

[Genética y cáncer](#)

El cáncer empieza cuando los genes de una célula se vuelven anormales y la célula

empieza a crecer y dividirse de forma descontrolada. Acceda aquí para saber más.

Genética y cáncer

El cáncer empieza cuando los genes de una célula se vuelven anormales y la célula empieza a crecer y dividirse de forma descontrolada. Acceda aquí para saber más.

Cambios genéticos y cáncer

- [¿Qué son los genes?](#)
- [Cambios en genes](#)
- [Otras formas en que la actividad genética puede cambiar](#)
- [Cómo los cambios en los genes pueden afectar el riesgo de cáncer](#)

El cuerpo humano está hecho de trillones de células: las piezas básicas de cualquier animal complejo.

Estas células normalmente trabajan en equipo para formar órganos, como el corazón, el hígado y la piel. Para que las células puedan trabajar en equipo, tienen que tener ciertos rasgos o características. Por ejemplo, hace falta que puedan dividirse para crear células nuevas en el momento justo, quedarse donde se las necesita y no desplazarse a las células que las rodean.

El cáncer se origina cuando las células en el cuerpo comienzan a crecer sin control. Esto es consecuencia de ciertos cambios en los genes de las células.

¿Qué son los genes?

Los **genes** son piezas de ADN dentro de cada célula. Ellos le dicen a la célula que fabrique las proteínas que necesita para funcionar. Cada gen contiene el código (instrucciones) para hacer cierta proteína y cada proteína tiene una función específica. Por ejemplo, algunos genes codifican para proteínas que ayudan a la célula a crecer y dividirse para crear células nuevas. Otros genes codifican para proteínas que ayudan a mantener el crecimiento de las células bajo control.

Los genes están contenidos dentro de **cromosomas** , que son hebras largas de ADN en cada célula. Cada cromosoma tiene muchos genes diferentes.

La mayoría de las células humanas tiene 23 pares de cromosomas. Un cromosoma de cada par es heredado de la madre de la persona y el otro viene de su padre. Es por eso que los niños tienden a ser parecidos a sus padres y podrían tener la tendencia de

desarrollar ciertas enfermedades que se repiten en sus familias.

Todas las células en el cuerpo tienen los mismos genes, pero cada una usa solamente los genes que necesita. Esto significa que enciende (activa) los genes que necesita al momento justo y apaga otros genes que no necesita. Encender ciertos genes y apagar otros es la forma en que se vuelve especializada, es como se convierte en una célula muscular u ósea, por ejemplo. Algunos genes se mantienen activos todo el tiempo para hacer proteínas necesarias para las funciones básicas de las células. Otros genes se apagan cuando su trabajo finaliza y se pueden volver a encender luego si hace falta.

Cambios en genes

Si bien todos tenemos básicamente el mismo conjunto de genes, también tenemos diferencias en nuestros genes que nos hacen únicos.

El 'código' o 'plano' para cada gen está contenido en químicos llamados **nucleótidos**. El ADN está conformado por 4 nucleótidos (A, T, G y C), que funcionan como las letras del alfabeto. Cada gen está hecho de una larga cadena de nucleótidos y su orden indica a la célula cómo fabricar una proteína específica.

Variantes y mutaciones genéticas

Algunas personas tienen cambios en los nucleótidos de un gen, conocidos como **variantes** (o **mutaciones**). Por ejemplo, una de las 'letras' de un nucleótido podría estar en el lugar de otra o podrían faltar una o más letras, en comparación con los genes de la mayoría de las otras personas.

Las variantes genéticas pueden tener distintos efectos en las proteínas para las cuales codifican. Por ejemplo:

- Algunas variantes genéticas quizás no tengan ningún efecto notorio en la proteína.
- Algunas variantes podrían ocasionar cambios menores en la proteína. Por ejemplo, una variante podría hacer que una proteína tenga una forma algo distinta y que, por lo tanto, sea un poco menos efectiva que la versión 'normal' de la proteína.
- Algunas variantes podrían tener mayores efectos. Por ejemplo, una variante podría hacer que una proteína no funcione en absoluto.

Las variantes genéticas que ocasionan cambios en las proteínas que pueden afectar a todas las células con esa variante, lo cual podría afectar a todo el cuerpo.

El efecto general de algunas variantes genéticas podría no ser necesariamente 'bueno' ni 'malo'. Por ejemplo, hay variantes genéticas que son las responsables del color de pelo o de ojos de la persona. Por otro lado, algunas variantes pueden ocasionar una enfermedad (como el cáncer) o incrementar el riesgo de una enfermedad. Se refiere a estas como **variantes patogénicas**. (Estas también son lo que mucha gente piensa cuando escucha el término **mutación**).

Mutaciones hereditarias frente a mutaciones genéticas adquiridas

Las variantes genéticas, incluidas las mutaciones, pueden ser heredadas o adquiridas.

Una **mutación genética heredada**, como su nombre lo implica, es heredada de un padre o madre, así que está presente en la primera célula (una vez que el óvulo queda fertilizado por la célula del esperma) que termina siendo una persona. Dado que todas las células del cuerpo vinieron de esta primera célula, esta mutación se encuentra en cada célula del cuerpo y también puede pasar a la generación que sigue. Este tipo de mutación también se llama *mutación de la línea germinal* (porque las células que se vuelven óvulos y esperma se llaman células germinales) o *mutación hereditaria*.

Normalmente, hace falta más de una mutación genética para que una célula se vuelva cancerosa. Sin embargo, cuando una persona hereda una copia anormal de un gen, sus células contienen una mutación desde el inicio. Eso facilita que sucedan otras mutaciones (y que sucedan más rápido), lo cual puede hacer que una célula se convierta en una célula cancerosa. Es por eso que los cánceres vinculados con mutaciones heredadas tienden a ocurrir más temprano en la vida de una persona que un cáncer del mismo tipo que no es heredado.

Las mutaciones genéticas heredadas no son la causa principal de la mayoría de los cánceres. Para aprender acerca algunas de las mutaciones genéticas más comunes que pueden llevar al cáncer, vea [Síndromes de cáncer en las familias](#)¹.

Una **mutación genética adquirida** no es heredada de un padre o madre. Al contrario, se desarrolla en algún momento de la vida. Las mutaciones adquiridas ocurren en una célula y luego pasan a cualquier otra célula que viene de esa. Esta mutación no puede pasar a los hijos e hijas de la persona, porque no afecta las células del esperma o los óvulos. Este tipo de mutación también se conoce como *mutación esporádica* o *mutación somática*.

Las mutaciones adquiridas pueden suceder por distintos motivos. Algunas veces, se dan cuando el ADN de una célula se daña, como después de la exposición a radiación o ciertos químicos, por ejemplo. Sin embargo, estas mutaciones a menudo ocurren de forma aleatoria, sin causas externas. Por ejemplo, durante el proceso complejo cuando

en la misma parte de la célula donde se producen las proteínas. Para que se produzca una proteína, primero se debe crear una copia de su código genético (como un ARN mensajero o ARNm) a partir del ADN. Este fragmento de ARNm puede luego llevar las instrucciones a la parte de la célula donde se producen las proteínas. El ARNm solo se utiliza durante un breve periodo de tiempo para producir la proteína y luego se descompone. Si la célula necesita más de esa proteína, produce más ARNm. El ARN de interferencia es otra forma en la que las células pueden apagar los genes. La célula puede crear otras formas de ARN que se pegan al ARNm. Esto puede hacer que el ARNm se descomponga o no pueda enviar su código. Se están creando fármacos desarrollados para atacar las formas de ARN implicadas en el ARN de interferencia. Esto podría ayudar a desactivar genes específicos que causan cáncer.

Cómo los cambios en los genes pueden afectar el riesgo de cáncer

Normalmente, algunos genes ayudan a controlar cuándo crecen las células, se dividen para formar nuevas células, reparan errores en el ADN o hacen que las células mueran cuando se supone que deben hacerlo. El mal funcionamiento de estos genes puede afectar el riesgo de cáncer. Por ejemplo:

- Los cambios en los genes que normalmente ayudan a las células a crecer, dividirse o mantenerse vivas pueden hacer que estos genes sean más activos de lo que deberían, lo que los convierte en **oncogenes**. Estos genes pueden provocar que la célula crezca de forma descontrolada.
- Los genes que normalmente ayudan a mantener bajo control la división celular o causan que las células mueran en el momento correcto son **genes supresores de tumores**. Los cambios en estos genes pueden provocar que las células crezcan de forma descontrolada.
- Algunos genes normalmente ayudan a reparar errores en el ADN de una célula. Los cambios que apagan estos **genes reparadores del ADN** pueden ocasionar que se acumulen cambios en el ADN dentro de una célula, lo cual podría llevar a que la célula crezca sin control.

Los cambios en el ADN que crean oncogenes o que desactivan genes supresores de tumores o genes reparadores del ADN pueden provocar cáncer, aunque normalmente se necesitan varios cambios genéticos antes de que una célula se vuelva cancerosa. Para conocer más, vea [Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores](#)

The BT, Fearon ER. Chapter 14: Genetic and Epigenetic Alterations in Cancer. In: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, Pa: Elsevier; 2020.

Actualización más reciente: agosto 31, 2022

Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores del ADN

- [Oncogenes](#)
- [Genes supresores de tumores](#)
- [Genes reparadores del ADN](#)

Nuestros cuerpos están hechos de trillones de células, las cuales deben trabajar en conjunto para mantenernos sanos. Es necesario que nuestras células puedan dividirse para crear nuevas células y ayudar al cuerpo a crecer o para reemplazar las células muertas. Al mismo tiempo, es necesario que el crecimiento y la división de las células sean controlados, para que estas no crezcan de más y desplacen así a las células que tienen a sus alrededores.

Quizás ayude pensar en la célula como si fuera un automóvil. Para que funcione bien, es necesario que haya formas de controlar la rapidez de su crecimiento: es decir, formas de acelerar el crecimiento y la división de las células si hace falta (como el acelerador) y formas de mantener este crecimiento bajo control o ralentizarlo (como el freno). También es necesario que haya formas de arreglar las partes del automóvil que se descompongan.

El crecimiento celular normalmente es controlado por las acciones de ciertos genes dentro de cada célula. El cáncer se origina cuando las células en el cuerpo comienzan a crecer sin control. Esto sucede donde hay [cambios en los genes](#)¹ que afectan el crecimiento celular.

Los principales tipos de genes que juegan un papel en el cáncer son:

- Oncogenes
- Genes supresores de tumores

- Genes reparadores del ADN

A menudo, el cáncer suele ser resultado de cambios en más de uno de estos tipos de genes dentro de una célula.

Oncogenes

Los **protooncogenes** son genes que normalmente ayudan a las células a crecer y dividirse para crear células nuevas o las ayudan a mantenerse vivas. Cuando un protooncogén muta (cambia) o cuando hay demasiadas copias suyas, puede encenderse (activarse) cuando no debe hacerlo y en este punto pasa a llamarse **oncogén**. Cuando esto sucede, la célula puede comenzar a crecer de forma descontrolada, lo cual puede dar comienzo al cáncer.

Un protooncogén normalmente funciona de forma muy similar al acelerador del automóvil. Ayuda a la célula a crecer y a dividirse. Un oncogén es como un acelerador que está permanentemente presionado, lo cual ocasiona que la célula se divida sin control.

Los oncogenes puede encenderse (activarse) en las células de distintas formas. Por ejemplo:

- **Variantes/mutaciones genéticas:** Algunas personas tienen diferencias en el 'código' de sus genes que pueden ocasionar que el oncogén esté encendido todo el tiempo. Estos tipos de cambios genéticos pueden ser heredados de uno de los padres o pueden ocurrir durante la vida de una persona, cuando hay un error al copiar el gen durante la división celular.
- **Cambios epigenéticos:** Las células normalmente tienen formas de encender o apagar los genes, que no revisten modificaciones a los genes en sí mismos. En cambio, diferentes grupos químicos pueden unirse al material genético (ADN o ARN) que afectan la activación de un gen. Estos tipos de cambios epigenéticos a veces pueden provocar la activación de un oncogén. Para obtener más información sobre los cambios epigenéticos, vea [Cambios genéticos y cáncer²](#).
- **Reordenamientos cromosómicos:** Los cromosomas son hebras largas de ADN en cada célula que contienen sus genes. Algunas veces, cuando se está dividiendo una célula, la secuencia de ADN en el cromosoma puede cambiar. Esto podría colocar un gen que funciona como una especie de interruptor de "encendido" junto a un protooncogén, de modo que lo mantendría activado incluso cuando no debería estarlo. Este nuevo oncogén puede provocar que la célula crezca de forma

descontrolada.

- **Duplicación de genes:** Algunas células tienen copias adicionales de un gen, lo que podría hacer que produzcan demasiada cantidad de una determinada proteína.

Unos pocos [síndromes de cáncer en las familias](#)³ están vinculados con un cambio heredado en un oncogén. A veces, estos tipos de cambios pueden ser el primer paso para que una célula se vuelva cancerosa. No obstante, la mayoría de los cambios relacionados con los oncogenes son adquiridos durante el curso de la vida de una persona, en vez de ser heredados.

Genes supresores de tumores

Los **genes supresores de tumores** son genes normales que desaceleran la división celular o indican a las células que tienen que morir en el momento correcto (un proceso conocido como *apoptosis* o *muerte celular programada*). Cuando los genes supresores de tumores no funcionan adecuadamente, las células pueden crecer en forma descontrolada, dando lugar al cáncer.

Un gen supresor de tumor es como el pedal del freno en un automóvil. Normalmente, ayuda a evitar que la célula se divida muy rápidamente del mismo modo que el freno impide que un automóvil vaya demasiado rápido. Cuando algo no anda bien con un gen supresor de tumores, como una _____

células cancerosas crezcan, pero solo se encuentran en las células cancerosas, no en otras partes del cuerpo, así que no pueden pasar a los hijos de la persona.

Genes reparadores del ADN

Cuando una célula se divide para crear células nuevas, necesita hacer una copia nueva de todo su ADN. Este es un proceso complejo y, algunas veces, conlleva errores en el ADN.

Los genes conocidos como **genes reparadores del ADN** actúan como la persona que arregla el automóvil. Ayudan a arreglar errores en el ADN o, si no pueden arreglarlos, desencadenan la muerte de la célula para que los errores no causen más problemas.

Cuando algo falla en uno de estos genes reparadores del ADN, puede dar lugar a que se comentan más errores dentro de la célula. Algunos de estos podrían afectar a otros genes, lo cual podría ocasionar que la célula crezca sin control.

Como sucede con otros tipos de cambios genéticos, los cambios en los genes reparadores del ADN pueden ser heredados de uno de los padres o adquiridos durante el curso de la vida de la persona.

Algunos ejemplos de genes reparadores del ADN incluyen los genes *BRCA1* y *BRCA2*.

4. www.cancer.org/es/cancer/entendimiento-del-cancer/genes-and-cancer/gene-changes.html
5. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html
6. www.cancer.org/es/cancer/prevencion-del-riesgo/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html

Referencias

National Cancer Institute: ¿Qué es el cáncer? 2021. Accessed at <https://www.cancer.gov/about-cancer/understanding/what-is-cancer> on April 6, 2022.

National Library of Medicine. How Genes Work. 2020. Accessed at <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/howgeneswork/> on April 6, 2022.

The BT, Fearon ER. Chapter 14: Genetic and Epigenetic Alterations in Cancer. En: Niederhuber JE, Armitage JO, Doroshow JH, Kastan MB, Tepper JE, eds. *Abeloff's Clinical Oncology*. 6th ed. Philadelphia, pa: Elsevier; 2020.

Actualización más reciente: agosto 31, 2022

Pruebas genómicas y pruebas genéticas vinculadas al cáncer

A lo largo de las últimas décadas, los investigadores han descubierto muchísimo acerca de los miles de genes diferentes en las células de nuestros cuerpos, cómo interactúan entre sí y cuántos de estos genes podrían estar vinculados con el cáncer.

Puede que usted haya escuchado términos como la genómica (y pruebas genómicas) y la genética (pruebas genéticas) y se haya preguntado lo que significan. Aquí hablaremos sobre estos términos, cómo están relacionados y cómo difieren entre sí, especialmente en el contexto del cáncer.

- [¿Qué son la genómica y la genética?](#)
- [¿Qué son las pruebas genómicas?](#)
- [¿Cómo difieren las pruebas genéticas de las pruebas genómicas?](#)

¿Qué son la genómica y la genética?

La genómica y la genética son campos de estudio relacionados.

La **genética** se refiere al estudio de los genes y sus roles en lo hereditario; en otras palabras, es acerca de cómo los genes afectan la forma en que ciertas características o afecciones son hereditarias o pasan de generación en generación. La genética se centra principalmente en el estudio de los genes individuales y sus efectos. **Genes** are pieces of DNA in our cells that carry the instructions for making proteins, which direct the activities of cells and functions of the body.

La **genómica** es el estudio del conjunto completo de genes de la persona (su **genoma**), incluso la forma en que estos genes interactúan entre sí y con el entorno de la persona.

En un nivel general, la genómica ayuda a los investigadores a conocer más sobre los cambios en el gen y la proteína dentro de las distintas células cancerosas. Esto se está usando para desarrollar nuevos tratamientos contra el cáncer dirigidos a estos cambios en los genes y las proteínas. Puede conocer más sobre cómo los cambios en los genes de una célula pueden llevar al cáncer en [Genes y cáncer](#)¹.

La genómica también se está convirtiendo en parte importante del cuidado de muchas personas con cáncer.

¿Qué son las pruebas genómicas?

Cuando de cáncer se trata, las **pruebas genómicas** a menudo se refieren a pruebas hechas para mirar el genoma (o partes del genoma) dentro de las células cancerosas de la persona con el fin de obtener información sobre los cambios de genes o proteínas en estas células que las hacen distintas de las células normales.

Para las personas con cáncer, las pruebas genómicas de células cancerosas a menudo pueden proporcionar información importante, como la rapidez probable del crecimiento del cáncer, y también si ciertos tratamientos (como los fármacos de terapia dirigida e inmunoterapia) podrían ser útiles para tratar su cáncer.

Las pruebas genómicas pueden tener varios nombres, incluidos:

- **Evaluación del perfil genómico o secuenciación genómica**
- **Prueba de biomarcadores**
- **Prueba de tumores, prueba genética de tumores, prueba de marcadores de tumores o subtipificación de tumores**
- **Prueba molecular o evaluación del perfil molecular**
- **Secuenciación de nueva generación**

Las pruebas suelen hacerse en una muestra del tumor (de una biopsia o cirugía) de ser posible, pero podría hacerse también usando una muestra de sangre, saliva u otros fluidos corporales.

Las pruebas genómicas también podrían usarse en otras situaciones. Para conocer más sobre la importancia de las pruebas genómicas para las personas con cáncer, vea:

- [Pruebas de biomarcadores y tratamiento del cáncer²](#)
- [Medicina de precisión o personalizada³](#)

¿Cómo difieren las pruebas genéticas de las pruebas genómicas?

El término **pruebas genéticas** puede tener distintos significados, pero cuando hablamos de cáncer, generalmente se refiere a **pruebas genéticas predictivas**. Este tipo de pruebas busca ciertos cambios en los genes de la persona para ver si heredó un cambio de uno de sus padres y este afectó su riesgo de cáncer. Estos cambios genéticos heredados también se llaman **mutaciones de la línea germinal**.

Algunas veces, las pruebas genéticas se hacen en las personas con cáncer. No obstante, a diferencia de las pruebas genómicas, las pruebas genéticas no suelen hacerse en células cancerosas. Se hacen en otras células del cuerpo (como las células de una muestra de saliva o sangre). Esto se debe a que el propósito de las pruebas genéticas es ver si la persona heredó un cambio genético de uno de sus padres (y, por lo tanto, tiene el cambio en todas las células de su cuerpo).

Para conocer más sobre las pruebas genéticas en relación con el riesgo de cáncer, vea [Pruebas genéticas para conocer el riesgo de cáncer⁴](#).

Hyperlinks

1. www.cancer.org/es/cancer/entendimiento-del-cancer/genes-and-cancer.html
2. www.cancer.org/es/cancer/diagnosis-staging/tests/biomarker-tests.html
www.cancer.org/es/cancer/managing-cancer/treatment-types/precision-medicine.html

[us/policies/content-usage.html](#)) (información disponible en inglés).

cancer.org | 1.800.227.2345