

Recurso para la Gestión Clínica del *BRIP1*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de esta prueba del paciente correspondiente a una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen *BRIP1*. A menos que se indique lo contrario, las pautas para el tratamiento médico que se utilizan en el presente documento se limitan a las emitidas por la National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)¹ en los EE. UU. Consulte las pautas a las que se hace referencia para ver la información completa y otra información.

La correlación clínica con los antecedentes médicos del paciente, los tratamientos, las intervenciones quirúrgicas y los antecedentes familiares puede derivar en cambios en las decisiones de la gestión clínica y, por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones para el tratamiento. Los resultados de las pruebas genéticas y las pautas de la sociedad médica sirven de ayuda para la toma de decisiones informadas en el tratamiento médico, pero no constituyen recomendaciones formales. El análisis de las decisiones de tratamiento médico y los planes de tratamiento individualizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien con el paso del tiempo.

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Cáncer de Ovario		
Se recomienda la salpingooforectomía para reducir el riesgo.	De los 45 a los 50 años de edad (o antes según los antecedentes familiares específicos de una aparición temprana de cáncer de ovario)*	N/A
Cáncer de mama femenino		
Datos insuficientes para la gestión de riesgos; se trata según los antecedentes familiares	N/A	Individualizado
Otros		
En el caso de pacientes en edad reproductiva, brinde asesoramiento sobre el diagnóstico prenatal y la reproducción asistida, incluidas las pruebas genéticas antes del implante y gametos de donantes. El diálogo debe incluir los riesgos conocidos, las limitaciones y los beneficios de estas tecnologías.	Individualizado	N/A
Brinde asesoramiento sobre el riesgo de las afecciones autosómicas recesivas en la descendencia.	Individualizado	N/A

* La evidencia actual no es suficiente para hacer una recomendación sólida respecto a la edad óptima para este procedimiento. Con base en la evidencia limitada actual, debe analizar una cirugía alrededor de los 45 a 50 años de edad, o antes dependiendo de los antecedentes familiares específicos de una aparición temprana de cáncer de ovario.

1. Se hace referencia con autorización de NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. V2.2025. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2024. Todos los derechos reservados. Consultado el 7 de noviembre del 2024. Para ver la versión más reciente y completa de la pauta, visite NCCN.org. La NCCN no otorga garantías de ningún tipo con respecto a su contenido, uso o aplicación y renuncia a cualquier responsabilidad por su aplicación o uso de cualquier manera.

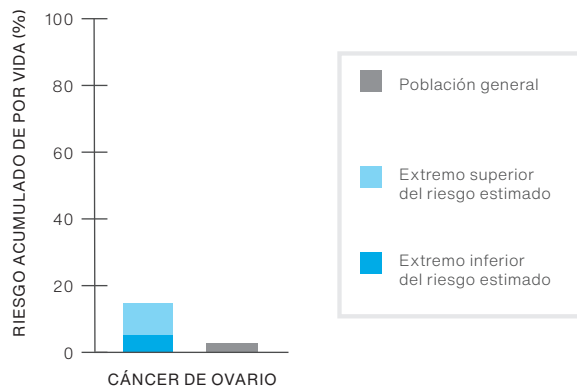
Comprender el Resultado Positivo de su Prueba Genética del *BRIP1*

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

5 Aspectos que Debe Tener en Cuenta

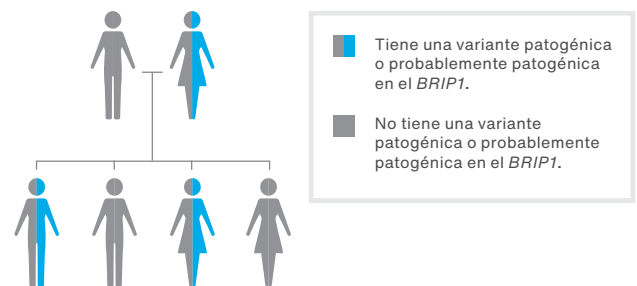
1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>BRIP1</i> .
2	Riesgos de cáncer	Tiene mayor probabilidad de presentar cáncer de ovario.
3	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o para disminuir el riesgo de presentar cáncer. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
4	Otras preocupaciones médicas	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>BRIP1</i> pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo o hija con anemia de Fanconi, pero únicamente si su pareja también porta la variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>BRIP1</i> . La anemia de Fanconi es una afección poco común que puede causar características físicas específicas, insuficiencia medular y un mayor riesgo de padecer determinados tipos de cáncer.
5	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>BRIP1</i> que se identificó en usted. Se le recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan conocer más sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

BRIP1: Riesgos de Cáncer de por Vida*



BRIP1 en la Familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *BRIP1* a cada uno de sus hijos.



*Dado que las estimaciones de los riesgos varían entre estudios, únicamente se muestran los riesgos aproximados. Los riesgos de presentar cáncer serán distintos según los antecedentes individuales y familiares.

RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org
- FORCE, facingourrisk.org
- Imerman Angels, imermanangels.org
- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Society of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

Analice esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente, por ello, es posible que haya actualizaciones respecto a su resultado de *BRIP1*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar un análisis con un proveedor de atención médica, y tampoco debe considerarse ni interpretarse como una asesoría médica.