

Recursos para la gestión clínica del *BRCA1*

Esta descripción general de las pautas de la gestión clínica se basa en el resultado positivo de la prueba del paciente correspondiente a una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen *BRCA1*. 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 mama femenino		
Concientización sobre las mamas* <ul style="list-style-type: none"> Las mujeres deben conocer sus mamas e informar oportunamente los cambios que observen a su proveedor de atención médica. 	18 años de edad	Periódico y coherente
Examen clínico de mamas	25 años de edad	Cada 6 a 12 meses
Pruebas de detección de cáncer de mama** <ul style="list-style-type: none"> RM de mama con o sin contraste Mamografía 	De 25 a 29 años de edad (RM únicamente***)	Cada 12 meses o individualizado según los antecedentes familiares
	De 30 a 75 años de edad (RM y mamografía)	Cada 12 meses
	Mayor de 75 años de edad	Individualizado
Analice la opción de mastectomía para reducir el riesgo.	Individualizado	NC
Considere opciones de medicamentos para la reducción del riesgo.	Individualizado	Individualizado
Cáncer de ovario		
Se recomienda consultar con un oncólogo ginecólogo o un ginecólogo con experiencia en susceptibilidad genética al cáncer ginecológico.	Individualizado	Individualizado
Consideración de la anticoncepción combinada con estrógeno y progestina (como las píldoras anticonceptivas orales) para reducir el riesgo de cáncer de ovario.	Individualizado	Individualizado
Se recomienda la salpingooforectomía para reducir el riesgo (RRSO) [^]	De 35 a 40 años de edad	NC
Se recomienda una ecografía CA-125 y pélvica para la planificación prequirúrgica.	Individualizado	Individualizado
Salpingectomía		
La salpingectomía es una opción para las pacientes premenopáusicas con riesgo de cáncer hereditario que aún no están listas para la ooforectomía.	Individualizado	Individualizado
Se recomienda la ooforectomía completa según las pautas específicas del gen.	Individualizado	Individualizado
Considere continuar usando píldoras anticonceptivas orales combinadas o un DIU hormonal para continuar con la reducción del riesgo de cáncer de ovario si la persona aún tiene los ovarios.	Individualizado	Individualizado

CONSIDERACIONES DE PRUEBAS DE DETECCIÓN Y QUIRÚRGICAS ¹	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Histerectomía		
Analice los riesgos y beneficios de la histerectomía concurrente en el momento de la RRSO antes de la cirugía.	Individualizado	Individualizado
Las personas que se someten a una histerectomía en el momento de la RRSO son candidatas a una terapia de reemplazo hormonal (TRH) con estrógeno solo.	Individualizado	Individualizado
Cáncer de mama masculino		
Educación y capacitación sobre el autoexamen de mamas	35 años de edad	Periódico y coherente
Examen clínico de mamas	35 años de edad	Cada 12 meses
Considere pruebas de detección con mamografía	50 años de edad o 10 años antes del primer caso conocido de cáncer de mama masculino en la familia (lo que ocurra primero)	Cada 12 meses
Cáncer de próstata		
Considere pruebas de detección de cáncer de próstata	40 años de edad	Según la opinión del médico
Melanoma		
Gestión general de riesgos, como el examen anual de la piel de todo el cuerpo y la minimización de la exposición a los rayos UV	Individualizado	Anual o según la opinión del médico
Cáncer de páncreas		
En el caso de las personas con cáncer de páncreas exocrino en ≥ 1 familiar de primer o segundo grado del mismo lado de la familia donde se identificó la variante de línea germinal patogénica o probablemente patogénica, se debe considerar realizar pruebas de detección de cáncer de páncreas mediante RM/CPRM mejorado con contraste o EUS. ^{^^}	50 años de edad (o 10 años más joven que el primer diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la familia, lo que ocurra primero)	Anualmente (considerando intervalos más cortos si se observan anomalías preocupantes en la detección)
Otros		
Brinde asesoramiento sobre el riesgo de las afecciones autosómicas recesivas en la descendencia.	Individualizado	NC

* El autoexamen de mamas (BSE) puede facilitar el autoconocimiento de las mamas. Las mujeres premenopáusicas pueden encontrar que el BSE brinda más información cuando se realiza al final de la menstruación.

** Mujeres que reciben tratamiento para cáncer de mama y que no han sido sometidas a mastectomía bilateral: se deben realizar las pruebas de detección como se describe.

*** La mamografía puede considerarse solo si no se dispone de RM.

[^] Consulte el Protocolo de salpingooforectomía para reducción de riesgos (RRSO) en las Pautas de NCCN para el cáncer de ovario: principios de cirugía. Ciertos datos sugieren que puede haber un ligero aumento del riesgo de cáncer uterino seroso entre mujeres con una mutación del *BRCA1*. No es clara la importancia clínica de estos hallazgos. Es necesario realizar una evaluación más exhaustiva del riesgo de cáncer uterino seroso en la población BRCA. El proveedor de atención médica y el paciente deben analizar los riesgos y beneficios de la histerectomía concurrente en el momento de la RRSO en caso de mujeres con una mutación del *BRCA1* antes de la cirugía. Las personas que se someten a una histerectomía en el momento de la RRSO son candidatas a una terapia de reemplazo hormonal (TRH) con estrógeno solo, que se asocia con un menor riesgo de padecer cáncer de mama en comparación con la terapia combinada de estrógeno y progesterona, que se requiere cuando el útero aún está en su lugar (Chlebowski R, *et al.* JAMA Oncol 2015; 1:296-305). Las recomendaciones de TRH deben adaptarse según los antecedentes personales de cáncer de mama de cada paciente o de las estrategias de reducción del riesgo de cáncer de mama. La TRH es una opción para pacientes premenopáusicas que no tienen un diagnóstico de cáncer de mama ni tienen otras contraindicaciones para la TRH.

^{^^} En el caso de las personas que consideren realizarse pruebas de detección de cáncer de páncreas, el comité recomienda que se realicen en centros con experiencia en alto volumen. El comité recomienda que dichas pruebas de detección se realicen únicamente después de un análisis exhaustivo sobre las posibles limitaciones de las pruebas de detección, incluidos los costos, la alta incidencia de anomalías pancreáticas benignas o no determinadas, y las incertidumbres sobre los posibles beneficios de someterse a pruebas de detección de cáncer de páncreas. La mayoría de las lesiones quísticas pequeñas que se encuentran en las pruebas de detección no justifican una biopsia, resección quirúrgica ni cualquier otra intervención.

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.

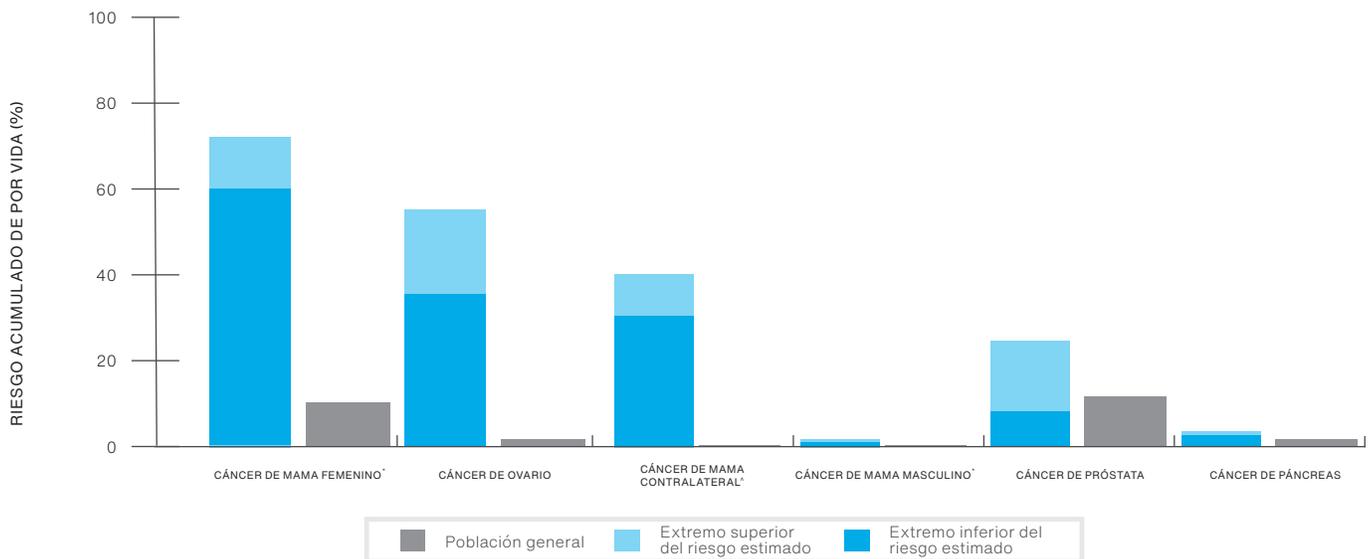
Comprender el resultado positivo de su prueba genética del *BRCA1*.

INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA VARIANTE PATOGENICA O PROBABLEMENTE PATOGENICA

6 aspectos que debe tener en cuenta

1	Resultado	Su prueba muestra que tiene una variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>BRCA1</i> .
2	Predisposición al cáncer relacionado con el <i>BRCA1</i>	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>BRCA1</i> tienen predisposición a cáncer relacionado con el <i>BRCA1</i> .
3	Riesgos de desarrollar cáncer	Usted tiene una mayor probabilidad de presentar cáncer de mama, cáncer de ovario, cáncer de páncreas, cáncer de próstata y posiblemente otro tipo de cáncer.
4	¿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.
5	Otras preocupaciones médicas	Las personas con una variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>BRCA1</i> pueden presentar mayor riesgo de tener un hijo o una hija con anemia de Fanconi, pero únicamente si su pareja también porta la variante patogénica o probablemente patogénica en el gen <i>BRCA1</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.
6	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la variante patogénica o probablemente patogénica en el <i>BRCA1</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.

BRCA1: riesgos de cáncer**



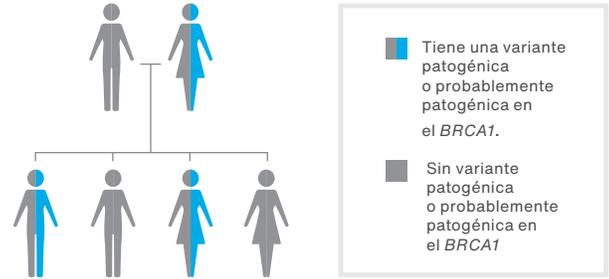
* Se refiere al sexo asignado en el nacimiento.

** Consulte el riesgo de por vida, a menos que se indique lo contrario. 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.

^ Riesgo acumulativo de 20 años

BRCA1 en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir la variante patogénica o probablemente patogénica en el *BRCA1* a cada uno de sus hijos.



RECURSOS

- Sociedad Americana contra el Cáncer, cancer.org
- Bright Pink, brightpink.org
- FORCE, facingourrisk.org
- ICARE Inherited Cancer Registry, InheritedCancer.net
- Imerman Angels, imermanangels.org
- Sharsheret, sharsheret.org
- Susan G. Komen Foundation, komen.org
- National Society of Genetic Counselors, nsgc.org
- Canadian Society of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca

Hable sobre 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 *BRCA1*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.