



MASSACHUSETTS
GENERAL HOSPITAL

CANCER CENTER

Síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario: Información para familias con una variante patogénica en el gen *BRCA1*

*El propósito de este folleto es brindarle información detallada sobre el resultado de su prueba genética, el cual puede leer y analizar con sus proveedores médicos. Los investigadores continuarán estudiando el gen *BRCA1*, por lo tanto consulte con sus proveedores médicos una vez al año para conocer cualquier información nueva que pueda ser importante para usted y los miembros de su familia. (Consulte la última página para encontrar un glosario de términos médicos subrayados en este documento).*

Usted tiene una variante patogénica en el gen *BRCA1*. Esto significa que tiene el **síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario** (también conocido como **SCHMO**).

¿Qué es el cáncer hereditario?

- El cáncer es una enfermedad común. Una de cada 3 personas en los Estados Unidos desarrollará algún tipo de cáncer en algún momento de su vida.
- Aproximadamente entre un 5 y un 10% de los tipos de cáncer (hasta 1 de cada 10) son hereditarios. Un cáncer hereditario ocurre cuando una persona nace con una variante patogénica (también conocida como una mutación) en un gen que aumenta la probabilidad de desarrollar ciertos tipos de cáncer. Una variante patogénica se puede transmitir de una generación a la siguiente.
- Por lo general, las familias con una variante patogénica en el gen *BRCA1* presentan una o más de las siguientes características:
 - Cáncer de mama de aparición temprana (menores de 45 años)
 - Cáncer de ovarios
 - Personas con más de un diagnóstico de cáncer (por ejemplo, dos cánceres de mama o cáncer de mama y de ovario)
 - Cáncer de mama en hombres
 - Cáncer de próstata invasivo y de aparición temprana
 - Varios miembros de la familia con cáncer de mama u otros tipos de cáncer relacionados con el SCHMO
 - Cáncer de mama presente en varias generaciones de una familia

¿Qué es una variante patogénica?

- El ADN es nuestro material genético que se transmite de los padres a los hijos. Contiene las instrucciones sobre cómo nuestros cuerpos se desarrollan, crecen y funcionan. Un gen es una pequeña porción de ADN que tiene una función específica que desempeñar en el cuerpo. Algunos genes determinan características como el color de los ojos o la estatura, mientras que otros genes están relacionados con nuestra salud.
- Todos tenemos variaciones en nuestros genes que nos hacen distintos los unos de los otros. La mayoría de estas variaciones no cambian la forma en que funcionan nuestros genes. Sin embargo, algunas variaciones impiden que un gen funcione apropiadamente. Este tipo de variación se denomina variante patogénica o mutación.

¿Por qué tener esta variante patogénica aumenta el riesgo de padecer de cáncer?

- La función que desempeña el gen *BRCA1* es prevenir el cáncer. Éste se llama gen supresor de tumores. Al funcionar apropiadamente, los genes supresores de tumores ayudan a prevenir el cáncer al controlar el crecimiento y la división de las células.
- Las personas que nacen con una variante patogénica en el gen *BRCA1* únicamente tienen una copia

funcional del gen *BRCA1*, por lo que su riesgo de padecer de cáncer es mayor que el promedio.

¿Cuáles son los riesgos de cáncer relacionados con esta variante patogénica?

- Las personas que nacen con una variante patogénica en el gen *BRCA1* (que padecen del síndrome de SCHMO) tienen un mayor riesgo de sufrir de ciertos tipos de cáncer, descritos en el cuadro a continuación.

Cuadro: **Riesgo de cáncer de por vida (probabilidad de contraer cáncer en cualquier momento durante la vida)**

	Personas que no tienen una variante patogénica.	Personas que tienen una variante patogénica en el gen <i>BRCA1</i>
Cáncer de mama en mujeres	10 a 12%	>60%
Segundo cáncer de mama primario	hasta un 15%	40% (en un período de 20 años)
Cáncer de ovarios	1 a 2%	39 a 58%
Cáncer de mama en hombres	<1%	Aumento
Cáncer de próstata	11.6%	Aumento
Cáncer pancreático	1 a 2%	≤5%

Evaluación de alto riesgo genético/familiar de la Red Nacional Integral del Cáncer: pautas para el cáncer de mama, ovario y páncreas, v2.2021

- Los números anteriores se muestran como un rango. Esto se debe a que no todas las familias/personas tienen exactamente el mismo grado de riesgo. Los riesgos pueden verse afectados por factores ambientales, de estilo de vida, antecedentes médicos personales, antecedentes familiares de cáncer y otros factores genéticos o desconocidos.

¿Es posible corregir la variante patogénica?

Desafortunadamente, todavía no es posible corregir una variante patogénica en el gen *BRCA1*. Sin embargo, es posible cambiar su atención médica y ciertos aspectos de su estilo de vida. Sus proveedores trabajarán con usted para analizar estas opciones y preparar un plan de atención médica que sea adecuado para usted.

¿Cuáles son las recomendaciones de atención médica?

Las recomendaciones de atención médica para personas con una variante patogénica en el gen *BRCA1* se dividen en tres categorías: **vigilancia**, **cirugía** y **medicamentos**.

Vigilancia:

El objetivo de la vigilancia (también denominada “detección”) es diagnosticar el cáncer en una etapa tan temprana como sea posible. Aunque los científicos y los médicos no pueden prevenir el desarrollo de un cáncer, la detección temprana resulta importante. Cuando un cáncer se detecta temprano, es más probable que su tratamiento sea exitoso. Existen muy buenos métodos de vigilancia para algunos, pero no para todos los tipos de cáncer.

El cuadro a continuación describe las recomendaciones de vigilancia para las personas con una variante patogénica en el gen *BRCA1* (adaptada de la Evaluación de alto riesgo genético/familiar de la Red Nacional Integral del Cáncer: pautas para el cáncer de mama, ovario y páncreas, versión 2.2021 *Tenga en cuenta que estas son pautas generales. Las pautas específicas para pacientes en particular y familias pueden diferir.*

Tipo de cáncer	Recomendaciones de vigilancia
Cáncer de mama (mujeres)	<p>Concienciación sobre los senos a partir de los 18 años e informe de cambios a su proveedor de atención médica</p> <p>Exámenes clínicos de los senos realizados por un médico o enfermero cada 6 a 12 meses, a partir de los 25 años</p> <p>IRM anual de mama entre los 25 y los 29 años de edad o personalizada según los antecedentes familiares (si no hay una IRM disponible, considere una mamografía)</p> <p>Mamografía y IRM de mama anual entre los 30 y los 75 años de edad</p> <p>Después de los 75 años, el control debe considerarse en base a cada caso individual.</p>
Cáncer de ovario	<p>Ningún beneficio comprobado de la detección.</p> <p>Exámenes pélvicos realizados al menos una vez al año.</p> <p>En el caso de pacientes que no se han sometido a una cirugía ovárica para reducción de riesgos, considere la ecografía transvaginal y el análisis de sangre CA-125 a partir de entre los 30 y los 35 años</p>

Cáncer de mama (hombres)	A los 35 años, autoexamen de mamas mensual y examen clínico de mamas cada 12 meses Considere una mamografía anual en el caso de hombres con ampliación de las mamas a partir de los 50 años o personalizada según los antecedentes familiares
Cáncer de próstata	Considere la realización de pruebas de detección del cáncer de próstata a los 40 años
Cáncer pancreático	Cuando corresponda, analice las pautas de detección del cáncer pancreático con su proveedor de atención médica

Opciones de cirugía para reducción de riesgos:

El objetivo de la cirugía para reducción de riesgos es disminuir el riesgo de cáncer mediante la extracción de tejido sano antes de que se desarrolle el cáncer. A esto también se le denomina cirugía profiláctica. La cirugía para reducir el riesgo no elimina la probabilidad de contraer cáncer, pero reduce en gran medida la posibilidad.

- **Salpingooforectomía bilateral para reducción de riesgos (RRBSO, por sus siglas en inglés):** esta cirugía extirpa los ovarios y las trompas de Falopio a fin de reducir el riesgo de cáncer de ovario. Se recomienda la RRBSO en mujeres con una variante patogénica en el gen *BRCA1* cuando hayan cumplido entre 35 y 40 años de edad y ya no vayan a tener hijos. Incluso luego de una RRBSO, sigue existiendo un riesgo pequeño (1% a 5%) de un cáncer poco común llamado cáncer peritoneal primario (cáncer del revestimiento abdominal que se comporta como el cáncer de ovario).
- **Mastectomía bilateral profiláctica (PBM, por sus siglas en inglés):** esta cirugía extirpa el tejido mamario sano para reducir la probabilidad de cáncer de mama en más del 90%. Las mujeres que están considerando la PBM pueden tener preguntas sobre sus opciones para la reconstrucción mamaria (la reconstrucción de los montículos mamarios a través de implantes o tejido) que se pueden analizar con un cirujano mamario especialmente capacitado. Debido a que existen herramientas de vigilancia del cáncer de mama eficaces, las mujeres portadoras de variantes patogénicas en el gen *BRCA1* pueden elegir la vigilancia como una alternativa aceptable a la PBM. Decidir entre la PBM y la vigilancia es una decisión muy personal, por lo que es importante considerar cuidadosamente los beneficios y los inconvenientes de cada opción, los cuales se pueden analizar con proveedores médicos especialmente capacitados.

Medicamentos (quimioprevención):

En algunos casos, se pueden recetar medicamentos para reducir la probabilidad de desarrollar cáncer.

- **Tamoxifeno:** este medicamento es eficaz para tratar muchos tipos de cáncer de mama. Los estudios demuestran que también ayuda a prevenir el cáncer de mama en las mujeres. Sin embargo, aún queda mucho por aprender sobre el uso de tamoxifeno para prevenir el cáncer de mama en mujeres portadoras de variantes patogénicas en el gen *BRCA1*. Su proveedor puede analizar con usted la opción del tamoxifeno y medicamentos relacionados.
- **Píldoras anticonceptivas orales (píldoras para el control de la natalidad):** los estudios han demostrado que el uso de anticonceptivos orales (AO) en mujeres con variantes patogénicas en el gen *BRCA1* es aceptable en general y puede disminuir el riesgo de cáncer de ovario.

¿A quién debo consultar para recibir atención médica?

Es importante encontrar proveedores de atención médica en los que confíe para recibir atención de seguimiento a largo plazo. Es posible que sus proveedores de atención primaria puedan brindarle parte de esta atención. En algunos casos, es posible que deba consultar a proveedores médicos especialmente capacitados. Con mucho gusto le brindaremos referencias a especialistas en Mass General, según sea necesario.

¿Cómo puedo llevar un estilo de vida saludable para reducir mi riesgo de desarrollar cáncer?

Todas las personas deberían seguir un estilo de vida saludable, pero esto puede ser incluso de mayor importancia para una persona que presenta un mayor riesgo de padecer cáncer. De acuerdo con la Sociedad Americana contra el Cáncer, un estilo de vida saludable incluye:

- Evitar el tabaco.
- Mantener un peso saludable.
- Participar en actividades físicas de forma regular.
- Mantener una dieta saludable con un consumo abundante de frutas y verduras.
- Limitarse a no más de 1 a 2 bebidas alcohólicas por día.
- Proteger su piel y ojos del sol.
- Conocer su propio cuerpo y sus antecedentes médicos, familiares y sus riesgos.
- Realizarse revisiones y pruebas de detección de cáncer con regularidad.

¿Cuáles son las probabilidades de que mis familiares también tengan la variante patogénica?

- **Sus hijos:** Cada uno de sus hijos tiene una probabilidad del 50% de heredar la copia normal (funcional) del gen *BRCA1* y una probabilidad del 50% de heredar la variante patogénica (la copia no funcional) del gen *BRCA1*. Las variantes patogénicas en el gen *BRCA1* no están vinculadas a los tipos de cáncer infantiles y no cambiarán el plan de atención médica de una persona hasta la edad de 20 a 25 años. Por lo tanto, no se recomienda realizar pruebas en niños (menores de 18 años) para detectar variantes patogénicas en el gen *BRCA1*.
 - En circunstancias poco frecuentes, cuando ambos padres son portadores de una variante patogénica en el gen *BRCA1*, un hijo puede heredar una enfermedad llamada anemia de Fanconi (AF). Comuníquese con su asesor genético si tiene preguntas o inquietudes sobre la AF.
- **Sus hermanos y otros parientes:** En la mayoría de los casos, los hermanos y las hermanas de una persona con una variante patogénica en el gen *BRCA1* tienen una probabilidad del 50% de tener la misma variante patogénica. Además, otros familiares (como padres, primos, tías, tíos) también pueden presentar el riesgo de tener la variante patogénica.
- **Planificación familiar:** Es posible que las personas con variantes patogénicas en el gen *BRCA1* tengan inquietudes sobre la transmisión de una variante patogénica en el gen *BRCA1* a un hijo. Existen opciones reproductivas que pueden emplearse para reducir la probabilidad de transmitirle una variante patogénica en el gen *BRCA1* a un hijo. Si está interesado en obtener información adicional sobre estas opciones, comuníquese con su asesor genético para obtener una derivación.

La carta que recibió de su asesor genético le brindará recomendaciones más específicas sobre qué parientes son candidatos para realizarse pruebas genéticas. Sin embargo, no dude en contactarnos si tiene preguntas adicionales.

¿Dónde puedo obtener información adicional?

No dude en contactarnos si tiene alguna pregunta o le gustaría recibir recursos adicionales. A algunas personas les resulta útil hablar con otras personas con variantes patogénicas en el gen *BRCA1* con inquietudes similares. Con mucho gusto podemos organizar esto para usted, si está interesado.

La siguiente es una lista de fuentes de información adicionales:

Centro para la Evaluación de Riesgos Oncológicos
Mass General Cancer Center
www.massgeneral.org/ccra
(617) 724-1971

Sociedad Americana contra el Cáncer
www.cancer.org
(800) 227-2345

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)
www.facingourrisk.org
(866) 288-RISK

Bright Pink
www.brightpink.org
(312) 787-4412

Sharsheret
www.sharsheret.org
(866) 474-2774

Glosario de términos de genética del cáncer:

- **Célula:** la unidad básica estructural y funcional de cualquier ser vivo. Cada célula es un pequeño recipiente de sustancias químicas y agua envueltos en una membrana. El cuerpo humano está compuesto por 100 trillones de células que forman todas las partes del cuerpo, tales como los órganos, los huesos y la sangre.
- **ADN:** El ácido desoxirribonucleico, o ADN, es el material genético que se transmite de un padre a su hijo, el cual proporciona las instrucciones sobre cómo se desarrollan, crecen y funcionan nuestros cuerpos a diario.
- **Detección temprana:** el proceso de encontrar el cáncer cuando recién está comenzando a desarrollarse.
- **Gen:** Un gen es una pequeña porción de ADN que brinda instrucciones para un rasgo específico.
- **Rasgo heredado:** un carácter o característica que se transmite de un padre a su hijo.
- **Riesgo de cáncer de por vida:** la probabilidad de que una persona desarrolle cáncer durante su vida. En ocasiones, esto se define como la probabilidad de desarrollar cáncer a la edad de 75 u 80 años.
- **Variante patogénica:** un cambio en un gen que impide su funcionamiento correcto. También se denomina mutación.
- **Cirugía para reducción de riesgos:** cirugía para extirpar tejidos u órganos sanos antes de que se desarrolle el cáncer. También se le llama cirugía profiláctica.
- **Vigilancia:** pruebas de detección o procedimientos para detectar señales tempranas de desarrollo o reaparición del cáncer (recurrencia).
- **Síndrome:** conjunto de señales y síntomas que aparecen en conjunto y caracterizan una enfermedad o afección médica.
- **Gen supresor de tumores:** Al funcionar apropiadamente, los genes supresores de tumores previenen el desarrollo del cáncer al controlar el crecimiento de las células.