

Hoja de ACT para pruebas genómicas (resultados secundarios)

Variantes patógenas de los genes *BRCA1* y *BRCA2* (Cáncer hereditario de mama y de ovario)

Las variantes (mutaciones) heterocigóticas patógenas o probablemente patógenas en los genes *BRCA1* y *BRCA2* están asociadas con un riesgo significativamente más alto de cáncer de mama y de ovario en mujeres y, con menos frecuencia, de otros cánceres (por ejemplo, cáncer de mama en hombres, de próstata y de páncreas y melanoma).

DEBE TOMAR LAS MEDIDAS SIGUIENTES:

- Informe a la persona (o al padre/madre/tutor) del resultado de la evaluación genómica y que hay un riesgo alto de por vida de desarrollar cáncer.
- Obtenga y revise la historia médica y familiar.
- Remita a la persona a consulta y consejería genética.

Consideraciones clínicas: Las mujeres con una variante heterocigótica patógena del gen *BRCA1* o *BRCA2* tienen un riesgo de por vida del 38 % al 87 % de desarrollar cáncer de mama y del 16 % al 63 % de desarrollar cáncer de ovario (incluye cánceres de las trompas de Falopio y primarios del peritoneo). Los hombres con una variante patógena en el *BRCA1* o *BRCA2* tienen un riesgo de por vida del 1 % - 9 % de desarrollar cáncer de mama. Esos hombres también tienen un riesgo más alto de desarrollar cáncer de próstata (del 9 % al 15 % antes de los 65 años). Tanto hombres como mujeres con variantes patógenas/probablemente patógenas del *BRCA2* tienen un riesgo más alto de desarrollar otros cánceres, como el de páncreas o melanoma. Es necesario hacer pruebas de detección de cáncer más completas a edades más tempranas y con más frecuencia en estos pacientes. Ciertos medicamentos han demostrado prevenir el cáncer de mama en la población de alto riesgo. Para personas con variantes patógenas, la mastectomía y la salpingo-ooforectomía para reducir el riesgo pueden disminuir considerablemente el riesgo de cáncer.

Prevalencia: Aproximadamente 1 de cada 300 miembros de la población en general de EE. UU., 1 de cada 40 miembros de la población judía asquenazí.

Modo de transmisión heredada: La predisposición al cáncer hereditario debido a la variante patógena del gen *BRCA1* o *BRCA2* se hereda como un trastorno autosómico dominante con penetrancia incompleta y variabilidad en la expresión de la enfermedad. Debe haber pruebas genéticas disponibles para los familiares inmediatos y extendidos por lo menos para la variante patógena familiar del gen *BRCA1* o *BRCA2*. Podría ser adecuado hacer pruebas genéticas más extensas a los familiares, según la historia personal y familiar. Tenga en cuenta que los portadores de la variante patógena del gen *BRCA2* están en riesgo de tener un hijo con anemia de Fanconi si su pareja también es portadora.

Más información:

[NCI Fact Sheet \(BRCA I and II\)](#)

[GeneReviews](#)

[Medline Plus](#)

[ClinGen Actionability Report](#)

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

[Testing](#)

[Find Genetic Services](#)

Recursos locales (inserte vínculos a sitios web locales)

Sitio de recursos del Estado (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Sitio de recursos locales (inserte información de sitios web)

Nombre	
URL	
Comentarios	

Apéndice (recursos con direcciones URL completas)

Más información

NCI Fact Sheet (BRCA I and II)

- <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet?redirect=true>

GeneReviews

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/>

Medline Plus

- <https://medlineplus.gov/genetics/gene/brca1/>

ClinGen Actionability Report

- <https://actionability.clinicalgenome.org/ac/Adult/ui/stg2SummaryRpt?doc=AC133>

Remisión (local, estatal, regional y nacional)

Testing

- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/all/tests/?term=BRCA1>

Find Genetic Services

- <https://clinics.acmg.net>

Traducciones suministradas por la Red de Genética Regional del Atlántico Medio y el Caribe de Nueva York (New York Mid-Atlantic Caribbean [NYMAC] Regional Genetics Network). Este trabajo está patrocinado por la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services, HHS) de los Estados Unidos, como parte de una concesión por un total de \$600,000 con 0 % de financiamiento con fuentes no gubernamentales. Su contenido corresponde al de los autores y no necesariamente representa los puntos de vista oficiales, ni un respaldo, de HRSA, HHS ni el Gobierno de EE. UU. Para obtener más información visite [HRSA.gov](https://www.hrsa.gov).

Exención de responsabilidad: Esta directriz está diseñada principalmente como un recurso educativo para clínicos y para ayudarlos a prestar atención médica de calidad. No debe considerarse que incluye todos los procedimientos y pruebas correctos, ni que excluye otros procedimientos y pruebas que estén razonablemente dirigidos a la obtención de los mismos resultados. La observancia de esta directriz no garantiza necesariamente un resultado médico exitoso. Para determinar la idoneidad de cualquier procedimiento o prueba específico, el clínico debe aplicar su propio criterio profesional a las circunstancias clínicas específicas que tiene el paciente o la muestra individual. Se recomienda a los clínicos documentar las razones para el uso de un procedimiento o una prueba en particular, sea que esté o no en concordancia con esta directriz. También se aconseja a los clínicos que tomen nota de la fecha en que se adoptó esta directriz y que consideren otra información médica y científica que esté disponible después de esa fecha.