



Mi estudio genético encontró una variante en PALB2

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **PALB2**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de algunos tipos de cáncer, principalmente de mama. Saberlo es una gran ventaja: hoy existen formas eficaces de detectar el cáncer a tiempo e, incluso, de prevenirlo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo más alto que el promedio de desarrollar algunos tipos de cáncer.
- Puedes acceder a controles especiales y a medidas que reducen ese riesgo.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen PALB2?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **PALB2**. Su nombre viene del inglés "compañero y localizador de **BRCA2**": trabaja junto a los genes **BRCA1** y **BRCA2** para reparar el daño que se produce en el ADN de las células todos los días. Cuando una copia no funciona, las células acumulan más errores y aumenta la probabilidad de que se forme un cáncer. Las variantes en **PALB2** son menos frecuentes que las de **BRCA1** y **BRCA2**, y hoy se consideran una de las causas hereditarias importantes de cáncer de mama.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en PALB2
Mama (mujeres)	12–13%	32–53%
Segundo cáncer de mama (a 10 años)	—	5–8%
Mama (hombres)	0,1%	0,9%
Ovario, trompas y peritoneo	~1%	3–5%
Páncreas	~1,7%	2–5%
Próstata	~13%	posible aumento

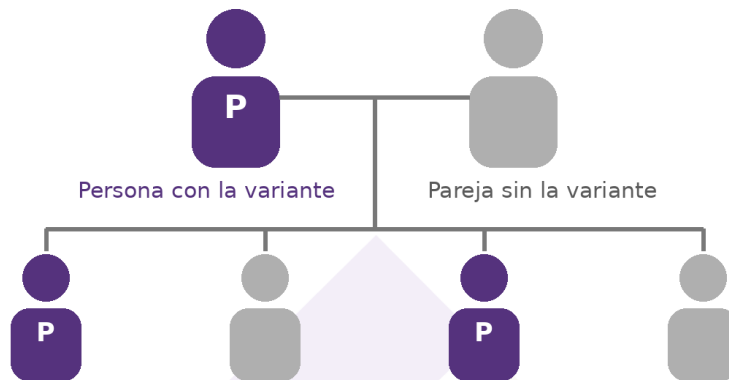
Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027). El riesgo de cáncer de mama es mayor cuando hay más familiares afectados. Los riesgos varían según la variante, la historia familiar y otros factores, y aumentan con la edad. Tu genetista puede estimar tu riesgo personal.

Recuerda: muchas personas con una variante en **PALB2** nunca desarrollan cáncer. Con los controles adecuados, cuando aparece, suele detectarse a tiempo.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante

En casos muy poco frecuentes, si ambos padres tienen una variante en **PALB2**, un hijo podría heredar las dos (25% en cada embarazo). Esto causa una enfermedad infantil llamada anemia de Fanconi. Si tu pareja tiene antecedentes de cáncer de mama, ovario o páncreas en su familia, conversa sobre la posibilidad de estudiarla antes de un embarazo.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2027). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tu historia y tus preferencias.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Mujeres: mamas		
Autoexamen mamario y consultar ante cualquier cambio	25 años	Siempre
Examen de mamas por un profesional	25 años	Cada 6–12 meses
Resonancia magnética de mamas con contraste	30 años*	Anual
Mamografía (idealmente con tomosíntesis), además de la resonancia; pueden alternarse cada 6 meses	30 años*	Anual
Conversar sobre mastectomía reductora de riesgo (disminuye el riesgo en más del 90%)	Desde los 30 años (conversar)	Una vez
Conversar sobre medicamentos que reducen el riesgo de cáncer de mama (por ejemplo, tamoxifeno)	Desde los 30 años (conversar)	Según indicación
Mujeres: ovarios y trompas		
Conversar sobre salpingooforectomía reductora de riesgo (extirpación de ovarios y trompas)	45–50 años	Una vez
Hombres		
Autoexamen mamario y examen de mamas por un profesional	35 años	Anual
Conversar sobre mamografía anual	50 años**	Anual
Conversar sobre antígeno prostático (APE)	40 años	Anual, si se decide realizar
Todas las personas		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Estudio de páncreas (colangiorrresonancia o endosonografía), solo si hay un familiar de primer o segundo grado con cáncer de páncreas	50 años**	Anual
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* O antes, según la edad del caso de cáncer de mama más joven en la familia. ** O 10 años antes del caso más joven en la familia.

Sobre el cáncer de ovario: el riesgo con **PALB2** es menor que con **BRCA1** o **BRCA2**, por lo que la cirugía se conversa a una edad más tardía. Hasta hoy no existe un examen que permita detectarlo a tiempo de forma confiable (la ecografía y el marcador CA-125 no han demostrado reducir la mortalidad).

Tu riesgo personal

Las cifras de esta guía son promedios: tu riesgo de cáncer de mama depende también de tu historia familiar, tu edad, la densidad de tus mamas y otros factores, y puede ir desde cerca de 30% hasta más de 70% cuando hay varias familiares cercanas afectadas. Tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcularlo con una herramienta validada, como CanRisk. Como la mamografía y la resonancia ya están indicadas para todas las portadoras de **PALB2**, el cálculo ayuda sobre todo a decidir desde qué edad iniciar los controles y a conversar la mastectomía reductora de riesgo.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento. Puede influir en el tipo de cirugía, por lo que es importante compartirlo con tu equipo tratante. Además, en algunas situaciones específicas (ciertos cánceres de mama, ovario, páncreas o próstata, según su etapa y características), existen medicamentos dirigidos que se usan en tumores asociados a **PALB2**, como los inhibidores de PARP (por ejemplo, olaparib). No están indicados en todos los casos: el comité oncológico evaluará si corresponden en tu situación.

Si tuviste cáncer de mama, no se recomienda usar anticonceptivos hormonales ni terapia hormonal de reemplazo. Conversa con tu ginecólogo sobre métodos no hormonales, como el DIU de cobre. Los controles de la mama restante y la cirugía de ovarios y trompas siguen siendo importantes.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres deben considerar el estudio: los hombres también tienen riesgos aumentados y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas se estudian a partir de los 18 años, cuando puedan decidir por sí mismos, porque el riesgo de cáncer no comienza en la infancia.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes

1

¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero muchas personas con la variante nunca desarrollan cáncer. Los controles permiten detectarlo a tiempo y las cirugías preventivas pueden evitarlo.

2

¿Es lo mismo que tener una variante en BRCA1 o BRCA2?

No exactamente. **PALB2** trabaja junto a **BRCA2** y también aumenta de forma importante el riesgo de cáncer de mama, pero el riesgo de cáncer de ovario es mucho menor. Por eso las recomendaciones son parecidas en las mamas y distintas en los ovarios.

3

Si mis padres no tuvieron cáncer, ¿de dónde viene la variante?

No todas las personas con la variante desarrollan cáncer, y en los hombres el riesgo de cáncer de mama es bajo; por eso puede pasar inadvertida por generaciones. Estudiar a tus padres ayuda a saber de qué lado de la familia viene. Muy rara vez aparece por primera vez en una persona.

4

¿Tengo que operarme?

No es obligatorio. La mastectomía reductora de riesgo es una opción eficaz, pero la decisión es personal y depende de tu edad, tu historia familiar, tus planes de maternidad y tus preferencias. La cirugía de ovarios se conversa más tarde, alrededor de los 45 a 50 años. Puedes tomarte el tiempo necesario y conversarlo con tu equipo.

5

¿Puedo embarazarme y amamantar?

Sí. Tener la variante no impide el embarazo ni la lactancia. Conversa con tu equipo cómo adaptar los controles durante el embarazo.

6

¿Por qué mi plan puede ser distinto al de otra persona con la misma variante?

Porque el riesgo de cáncer de mama no depende solo de la variante: también influyen la historia familiar, la edad, la densidad de las mamas y otros factores. Por eso tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcular tu riesgo personal y ajustar tus controles y la conversación sobre cirugías preventivas.

7

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias, como la Fundación Mujeres por un Lazo, la Corporación Yo Mujer y la Fundación Care.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

Yang X, Leslie G, Doroszuk A, et al. Cancer risks associated with germline **PALB2** pathogenic variants: an international study of 524 families. *J Clin Oncol*. 2020;38(7):674-685.

Tischkowitz M, Balmaña J, Foulkes WD, et al. Management of individuals with germline variants in **PALB2**: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2021;23(8):1416-1423.

Carver T, Hartley S, Lee A, et al. CanRisk Tool: a web interface for the prediction of breast and ovarian cancer risk and the likelihood of carrying genetic pathogenic variants. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2021;30(3):469-473.

National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts. <https://seer.cancer.gov/statfacts/>

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.