



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Entendiendo tu resultado: BRCA1 y BRCA2

Qué significa, qué opciones tienes para cuidar tu salud y qué hacer con tu familia.

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista · tugenetista.cl



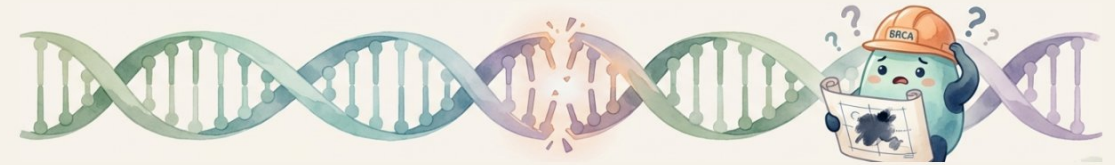


1 · LO BÁSICO

BRCA1 y BRCA2 reparan el ADN



Gen funcionando: repara el daño del ADN.



Variante patogénica: la reparación es menos eficaz.

Todos los tenemos

Heredamos dos copias de cada gen, una de cada progenitor. Su trabajo es corregir el daño del ADN. [2]

Qué encontramos

Una de tus dos copias tiene un cambio que afecta su función. Esto se llama variante patogénica. [2]

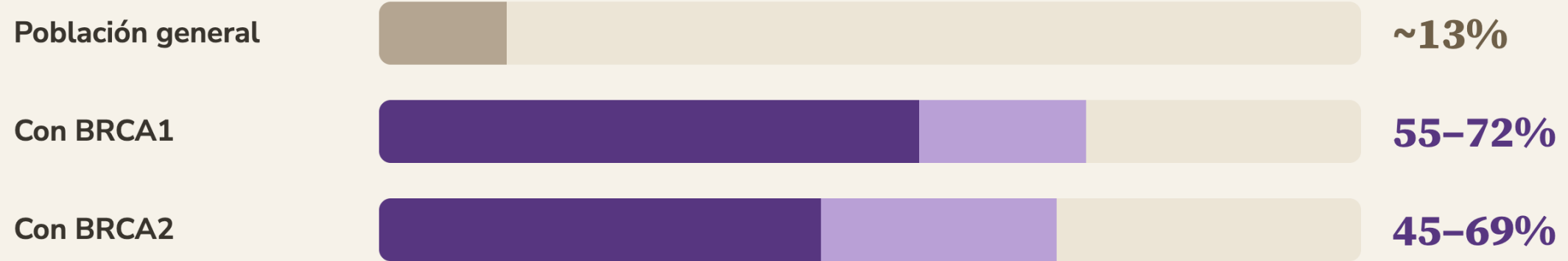
Qué significa

Tu riesgo de algunos cánceres es más alto que el promedio. No es un diagnóstico de cáncer ni una certeza. [1]



2 · TUS RIESGOS

Riesgo de cáncer de mama a lo largo de la vida



La parte clara de cada barra muestra el rango entre estudios. [2, 3, 4]

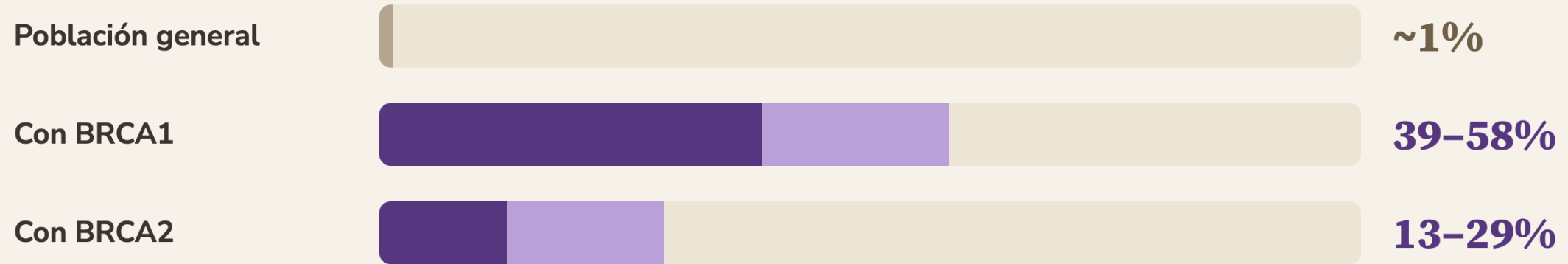
Es un riesgo alto, no una certeza: muchas portadoras nunca tienen cáncer de mama.

Si ya tuviste cáncer de mama, también aumenta el riesgo de uno nuevo en la otra mama. [3]



2 · TUS RIESGOS

Riesgo de cáncer de ovario a lo largo de la vida



Incluye el cáncer de trompas de Falopio y el peritoneal primario, que se comportan igual. [1, 4]



Lo más importante: hoy no existe un examen que detecte a tiempo el cáncer de ovario. Por eso la prevención se basa en la cirugía (lámina 8). [1]



2 · TUS RIESGOS

Otros cánceres, en hombres y mujeres

Cáncer	Población general	Con BRCA1	Con BRCA2
Próstata	~13%	7–26%	19–61%
Páncreas	~1,7%	Hasta 5%	5–10%
Mama en hombres	~0,1%	0,2–1,2%	1,8–7,1%
Melanoma	—	Sin aumento claro	Posible aumento

Riesgo a lo largo de la vida. En melanoma, la evidencia es limitada y no hay cifras confiables. [1, 4]

BRCA2 pesa más en estos cánceres. Por eso los hombres portadores también necesitan un plan de controles (láminas 12 y 13).

[1] NCCN v.2.2026 · [4] NCI, SEER Cancer Stat Facts



3 · TUS OPCIONES

Cuatro herramientas para cuidar tu salud



Vigilancia

Exámenes frecuentes para encontrar un cáncer temprano. Útil en mama; no en ovario.



Cirugía reductora

Retirar el tejido en riesgo antes de que aparezca un cáncer.



Medicamentos

Algunos fármacos pueden disminuir el riesgo. Se deciden caso a caso.



Hábitos

No fumar, moverte, cuidar tu peso y evitar el alcohol suman a lo anterior.

No tienes que elegir un solo camino: tu plan puede combinarlas según tu edad, tu historia y tus deseos de tener hijos. [1]



3 · TUS OPCIONES · MUJERES

Tu calendario de vigilancia de mamas



Desde 18

Conocer tus mamas y consultar ante cualquier cambio.



Desde 25

Examen clínico cada 6 a 12 meses.



25 a 29

Resonancia de mamas anual. Si no está disponible, mamografía.



30 a 75

Mamografía y resonancia anuales; muchas veces se alternan cada 6 meses.

Si en tu familia hubo cáncer de mama antes de los 30, el inicio se puede adelantar.

Después de los 75 el plan se decide según tu salud general.



Ovarios y trompas: la cirugía es la recomendación



**~8
0%**

menos riesgo de cáncer de ovario, trompas y peritoneo al retirar ambos ovarios y trompas (salpingooforectomía). [5]

Variante	Edad recomendada para la cirugía
BRCA1	Entre 35 y 40 años, una vez completado el deseo de tener hijos
BRCA2	Se puede postergar hasta los 40 a 45 años

- Antes de la cirugía, la ecografía y el examen CA-125 no han demostrado detectar el cáncer a tiempo. [1]
- Retirar solo las trompas y dejar los ovarios para después aún está en estudio: no reemplaza la cirugía completa. [1]



3 · TUS OPCIONES · MUJERES

Después de la cirugía de ovarios

Si te operas antes de la menopausia natural, la menopausia empieza de inmediato. Hay que prepararse y acompañarla.

Terapia hormonal

Si no has tenido cáncer de mama, en general se puede usar hasta la edad natural de la menopausia (alrededor de los 50). No anula el beneficio de la cirugía. [1, 9]

Si tuviste cáncer de mama

Las hormonas en general no se usan. Existen alternativas no hormonales para los bochornos, el sueño y la sequedad vaginal. [1]

Huesos y corazón

La menopausia temprana afecta los huesos y el corazón: controla tu densidad ósea, tu presión y tu colesterol. [1]

¿Aún quieres tener hijos? Conversa sobre preservar óvulos o embriones antes de la cirugía (lámina 17).



Mastectomía reductora de riesgo: una opción, no una obligación



**~90
%**

menos riesgo de cáncer de mama al retirar ambas mamas antes de que aparezca un cáncer. [1, 6]

- Es una decisión personal: la vigilancia de la lámina 7 es una alternativa válida.
- Puede hacerse con reconstrucción inmediata, a veces conservando la piel y el pezón.
- Conviene decidir con calma, con el equipo de mama, de cirugía plástica y de salud mental. [1]
- Si ya tuviste cáncer en una mama, se conversa la mastectomía de la otra según tu edad y tu pronóstico.



Medicamentos que pueden reducir el riesgo

Anticonceptivos orales

- En portadoras, se asocian a cerca de **la mitad del riesgo de cáncer de ovario**. [7]
- Su efecto sobre el riesgo de mama no está claro. [1, 7]
- Pueden ser una opción mientras aún no corresponde la cirugía de ovarios.

Prevención con fármacos para mama

- Medicamentos como el tamoxifeno reducen el riesgo de cáncer de mama en la población de alto riesgo.
- En portadoras BRCA la evidencia es más limitada, sobre todo en BRCA1. [1, 8]
- Se decide caso a caso, considerando efectos adversos.



Si tuviste cáncer de mama, los anticonceptivos hormonales en general no se usan. Tu equipo te indicará qué método y qué tratamiento preventivo te corresponde. [1]



Controles para hombres portadores

Qué	Desde	Cómo
Mamas	35 años	Aprender a reconocer cambios y examen clínico anual
Mamografía	50 años	Se puede considerar cada año en BRCA2
Próstata (BRCA2)	40 años	PSA anual: recomendado
Próstata (BRCA1)	40 años	PSA anual: se puede considerar

En BRCA2, el cáncer de próstata tiende a ser más agresivo. Detectarlo temprano permite tratarlo a tiempo; páncreas y piel se ven en la lámina siguiente. [1, 10]



Páncreas y piel

Páncreas

- **BRCA2:** se puede considerar vigilancia anual desde los 50 años, aunque no haya casos en la familia.
- **BRCA1:** se considera si un familiar de primer o segundo grado tuvo cáncer de páncreas.
- Se hace con resonancia (colangiorresonancia) o endosonografía, en un centro con experiencia.
- Si hubo un caso joven en la familia, se empieza 10 años antes de esa edad.

Piel y ojos

- En BRCA2 podría haber más riesgo de melanoma, aunque la evidencia es limitada.
- Es razonable un examen de la piel una vez al año y protegerte del sol.
- Consulta si un lunar cambia de forma, tamaño o color.



4 · SI TIENES O TUVISTE CÁNCER

Tu resultado también guía el tratamiento



Inhibidores de PARP

Fármacos como el olaparib aprovechan que las células tumorales con BRCA alterado reparan mal su ADN. Se usan en cáncer de mama, ovario, páncreas y próstata. [11–14]

Quimioterapia con platino

Estos tumores suelen responder mejor a este tipo de quimioterapia. [2]

Cirugía

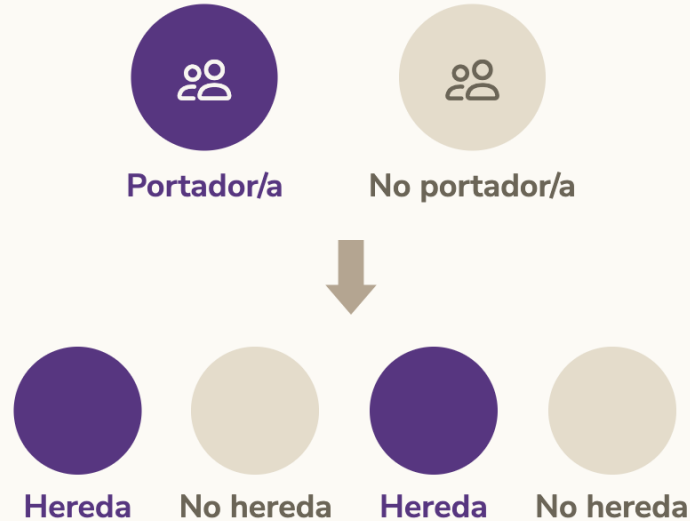
Puede cambiar el tipo de cirugía que se te ofrece para la mama.

Comparte este resultado con tu oncólogo. Cada tratamiento depende del tipo y la etapa del cáncer.



5 · TU FAMILIA

Cómo se hereda: 50% en cada hijo o hija



En cada embarazo, la probabilidad es 1 en 2, como lanzar una moneda.

Basta una copia alterada

Se hereda de forma autosómica dominante. [2]

Da igual el sexo

Hombres y mujeres la heredan y la transmiten por igual, también por la rama paterna.

Puede parecer que salta

La variante no se salta generaciones, pero el cáncer sí puede no aparecer en algunos portadores, sobre todo hombres.



5 · TU FAMILIA

Tu resultado puede proteger a tu familia

Tus familiares pueden estudiar **solo la variante que encontramos en ti**. Es un examen más simple y dirigido. [1]

PRIMERO

Padres, hermanos e hijos mayores de 18 años

DESPUÉS

Tíos, primos, sobrinos y abuelos de la rama de la que viene la variante

A menores de edad no se les hace el examen, porque los controles parten en la adultez. [15]

Si sale positivo

Puede acceder a los mismos controles y opciones que tú, a tiempo.

Si sale negativo

No tiene el riesgo alto de esta variante, ni lo transmite. Mantiene los controles que le correspondan por edad e historia familiar.



5 · TU FAMILIA

Si piensas tener hijos



Preservar fertilidad

Congelar óvulos o embriones antes de la cirugía de ovarios.

Estudio de embriones

Con fertilización in vitro, se pueden elegir embriones sin la variante (PGT-M). [17]

Otras opciones

Embarazo espontáneo, donación de gametos o adopción. Todas son válidas.

Si tienes BRCA2

Si tu pareja también es portadora de BRCA2, cada hijo tiene 1 en 4 de probabilidad de anemia de Fanconi. [1, 16]

Son decisiones personales. Conversa con tu genetista y con un especialista en medicina reproductiva antes de buscar un embarazo.



6 · ACOMPAÑAMIENTO

No estás sola ni solo



Es normal sentir preocupación, culpa o confusión al recibir este resultado. Cuidar tu salud emocional es parte del plan.

Apoyo profesional

Psicología o psicooncología, sobre todo antes de decidir una cirugía.

Información confiable

Instituto Nacional del Cáncer de EE. UU. en español: cancer.gov/espanol. FORCE, comunidad de cáncer hereditario: facingourrisk.org (en inglés).

Tu equipo de genética

Para dudas, nuevos casos en tu familia o actualizar tu plan: tugenetista.cl



PARA TU PRÓXIMA CONSULTA

Preguntas que puedes llevar anotadas

- 1** ¿Cuál es mi calendario exacto de resonancias y mamografías?
- 2** ¿A qué edad me conviene la cirugía de ovarios y trompas?
- 3** ¿Debo conversar sobre una mastectomía reductora o un medicamento preventivo?
- 4** ¿Necesito controles de páncreas, próstata o piel?
- 5** ¿Cómo le cuento a mi familia y quiénes deberían estudiarse primero?



Referencias (1 de 2)

1. NCCN. Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 2.2026.
2. Petrucelli N, Daly MB, Pal T. BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. GeneReviews®. Seattle: University of Washington; 1998 (actualización vigente).
3. Kuchenbaecker KB, et al. Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. JAMA. 2017;317:2402-2416.
4. National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts: mama, ovario, próstata y páncreas. Bethesda: NCI; 2025.
5. Finch AP, et al. Impact of oophorectomy on cancer incidence and mortality in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. J Clin Oncol. 2014;32:1547-1553.
6. Rebbeck TR, et al. Bilateral prophylactic mastectomy reduces breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: the PROSE Study Group. J Clin Oncol. 2004;22:1055-1062.
7. Iodice S, et al. Oral contraceptive use and breast or ovarian cancer risk in BRCA1/2 carriers: a meta-analysis. Eur J Cancer. 2010;46:2275-2284.
8. Phillips KA, et al. Tamoxifen and risk of contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. J Clin Oncol. 2013;31:3091-3099.
9. Gordhandas S, et al. Hormone replacement therapy after risk reducing salpingo-oophorectomy in patients with BRCA1 or BRCA2 mutations; a systematic review of risks and benefits. Gynecol Oncol. 2019;153:192-200.



Referencias (2 de 2)

- 10.** NCCN. Clinical Practice Guidelines in Oncology: Prostate Cancer Early Detection. Versión vigente, 2026.
- 11.** Tutt ANJ, et al. Adjuvant olaparib for patients with BRCA1- or BRCA2-mutated breast cancer (OlympiA). N Engl J Med. 2021;384:2394-2405.
- 12.** Moore K, et al. Maintenance olaparib in patients with newly diagnosed advanced ovarian cancer (SOLO1). N Engl J Med. 2018;379:2495-2505.
- 13.** Golan T, et al. Maintenance olaparib for germline BRCA-mutated metastatic pancreatic cancer (POLO). N Engl J Med. 2019;381:317-327.
- 14.** de Bono J, et al. Olaparib for metastatic castration-resistant prostate cancer (PROfound). N Engl J Med. 2020;382:2091-2102.
- 15.** Botkin JR, et al. Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. Am J Hum Genet. 2015;97:6-21.
- 16.** Howlett NG, et al. Biallelic inactivation of BRCA2 in Fanconi anemia. Science. 2002;297:606-609.
- 17.** Carvalho F, et al. ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of monogenic disorders. Hum Reprod Open. 2020;2020(3):hoaa018.



Tu Genetista

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista

www.tugenetista.cl

Material educativo para pacientes y familias. No reemplaza la consulta con tu equipo de salud, que adaptará estas recomendaciones a tu situación. Basado en NCCN v.2.2026; contenido revisado en octubre de 2026.