



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en BRIP1

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **BRIP1**. Esto significa que, en las mujeres, hay un riesgo aumentado de cáncer de ovario. Saberlo es una gran ventaja: existe una cirugía preventiva que reduce ese riesgo de forma importante. 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 BRIP1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **BRIP1**. Su nombre viene del inglés "proteína que interactúa con **BRCA1**": trabaja junto a **BRCA1** 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, principalmente de ovario.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en BRIP1
Ovario, trompas y peritoneo	1–2%	5–15%
Mama (mujeres)	12–13%	sin aumento demostrado
Otros cánceres	—	evidencia insuficiente

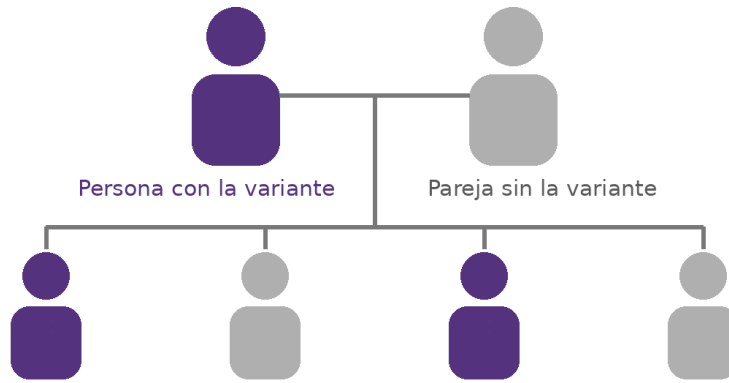
*Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027) y del Colegio Americano de Genética Médica (ACMG 2025). Los estudios más grandes no han encontrado un aumento del riesgo de cáncer de mama, por lo que los controles de mama dependen de tu historia familiar. El cáncer de ovario asociado a **BRIP1** aparece principalmente después de los 50 años (en promedio, alrededor de los 65).*

Recuerda: la mayoría de las mujeres con una variante en **BRIP1** nunca desarrolla cáncer de ovario, y la cirugía preventiva reduce ese riesgo casi por completo.



¿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

Si ambos padres tienen una variante en **BRIP1**, cada hijo tiene un 25% de probabilidad de heredar las dos. Esto causa una enfermedad infantil llamada anemia de Fanconi, que puede afectar la producción de células de la sangre, el crecimiento y la formación de algunos órganos. Si planificas un embarazo, conversa sobre la posibilidad de estudiar a tu pareja.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2027 y ACMG 2025). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tu historia familiar y tus preferencias.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Mujeres: ovarios y trompas		
Conversar sobre salpingooforectomía reductora de riesgo (extirpación de ovarios y trompas)	45–50 años*	Una vez
Consultar ante síntomas persistentes: hinchazón abdominal, dolor o presión pélvica, sensación de llenura precoz o baja de peso sin causa	Siempre	Siempre
Mujeres: mamas		
Autoexamen mamario y consultar ante cualquier cambio	Siempre	Siempre
Mamografía según las recomendaciones para la población general; se adelanta o se intensifica solo si hay historia familiar de cáncer de mama	Según edad**	Según indicación
Todas las personas		
Controles habituales para la población general (colon, próstata, etc.)	Según edad	Según indicación
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 ovario más joven en la familia. Las guías ACMG sugieren conversarla cerca de los 50 años (cerca de la menopausia) y antes solo según la evaluación individual. ** Según las recomendaciones para la población general, o antes según tu historia familiar.

Sobre la cirugía de ovarios y trompas: es la medida más eficaz para prevenir el cáncer de ovario. Se conversa alrededor de los 45 a 50 años, considerando tus planes de maternidad, el manejo de los síntomas de la menopausia y tu historia familiar. La extirpación solo de las trompas, dejando los ovarios para más adelante, todavía se considera en investigación. Hasta hoy no existe un examen que permita detectar el cáncer de ovario a tiempo de forma confiable (la ecografía y el marcador CA-125 no han demostrado reducir la mortalidad).



Si tienes o tuviste cáncer

Comparte tu resultado con tu equipo tratante. Hasta ahora, tener una variante en **BRIP1** no cambia por sí solo la elección del tratamiento; los medicamentos dirigidos, como los inhibidores de PARP, se indican según las características del tumor y no solo por este resultado. El comité oncológico evaluará qué corresponde en tu situación.



¿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 pueden tener y transmitir la variante. En los hombres no se ha demostrado un aumento de riesgo de cáncer, pero pueden heredarla a sus hijas.



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 de cáncer de ovario se parece al de la población general, aunque puede seguir siendo algo mayor si hay otros casos en la familia. Tu genetista lo evaluará.



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. La mayoría de las mujeres con una variante en **BRIP1** no desarrolla cáncer de ovario, y la cirugía preventiva reduce ese riesgo de forma importante.



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

No. Con **BRIP1** el riesgo de cáncer de ovario es menor y aparece a edades más tardías, por lo que la cirugía se conversa más tarde. Además, no se ha confirmado un aumento claro del riesgo de cáncer de mama.



¿Tengo que operarme?

No es obligatorio. La cirugía de ovarios y trompas es una opción eficaz, pero la decisión es personal y depende de tu edad, tu historia familiar, tus planes de maternidad y tus preferencias. Puedes tomarte el tiempo necesario y conversarlo con tu ginecólogo y tu genetista.



¿Qué pasa con la menopausia después de la cirugía?

Si la cirugía se realiza antes de la menopausia natural, esta se adelanta. Tu ginecólogo te explicará cómo manejar los síntomas y cuidar la salud de tus huesos y tu corazón.



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

No todas las personas con la variante desarrollan cáncer, y los hombres pueden tenerla sin saberlo; por eso puede pasar inadvertida por generaciones. Estudiar a tus padres ayuda a saber de qué lado de la familia viene.



6

¿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.

7

¿Mi resultado puede cambiar?

Las variantes clasificadas como patogénicas rara vez cambian. Lo que sí se actualiza son las recomendaciones de control, especialmente en genes como **BRIP1**, del que se sigue aprendiendo. Por eso es importante mantener tus controles y consultar periódicamente en asesoramiento genético.

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.

Sessa C, Balmaña J, Bober SL, et al. Risk reduction and screening of cancer in hereditary breast-ovarian cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guideline. Ann Oncol. 2023;34(1):33-47.

Ngeow J, Chiang J, Astiazaran-Symonds E, et al. Management of individuals with heterozygous germline pathogenic variants in RAD51C, RAD51D, and **BRIP1**: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2025;27(11):101557.

Ramus SJ, Song H, Dicks E, et al. Germline mutations in the **BRIP1**, **BARD1**, **PALB2**, and **NBN** genes in women with ovarian cancer. J Natl Cancer Inst. 2015;107(11):djv214.

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.