



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en RAD51D

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **RAD51D**. Esto significa que hay un riesgo aumentado de cáncer de ovario y, en menor medida, de cáncer de mama. Saberlo es una gran ventaja: existe una cirugía preventiva que reduce de forma importante el riesgo de cáncer de ovario, y los controles de mama pueden ajustarse a tu riesgo personal. 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 RAD51D?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **RAD51D**. Este gen forma parte del mismo sistema de reparación del ADN en el que participan **BRCA1** y **BRCA2**: ayuda a reparar las roturas del ADN que se producen en 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 y de mama. Los cánceres de mama asociados a **RAD51D** son con mayor frecuencia del tipo llamado "triple negativo".



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en RAD51D
Ovario, trompas y peritoneo	1–2%	10–20%
Mama (mujeres)	12–13%	~20%
Segundo cáncer de mama (a 10 años)	—	similar a la población general (<2%)
Otros cánceres	—	evidencia insuficiente

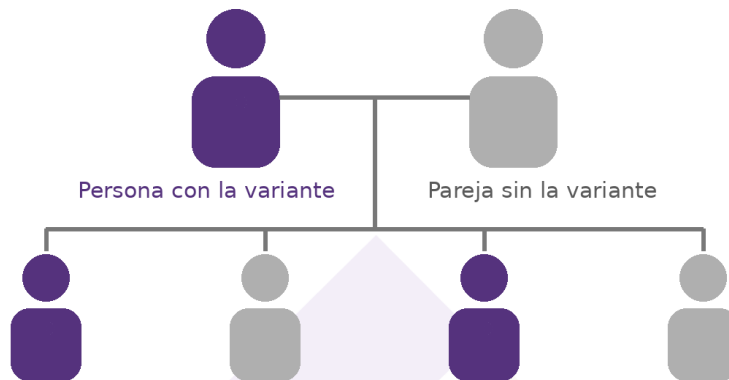
Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027) y del Colegio Americano de Genética Médica (ACMG 2025). El riesgo de cáncer de ovario hasta los 80 años se estima en 13%, y aparece principalmente después de los 50 años. Los riesgos son mayores cuando hay familiares afectados: con dos familiares de primer grado con cáncer de ovario, el riesgo de cáncer de ovario puede superar el 30%, y con dos familiares de primer grado con cáncer de mama, el riesgo de cáncer de mama es cercano al 45%. Las variantes de cambio de un aminoácido (missense) no han mostrado un riesgo aumentado de cáncer de mama.

Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **RAD51D** nunca desarrolla cáncer, y la cirugía preventiva reduce el riesgo de cáncer de ovario 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

Hasta hoy no se conoce una enfermedad causada por heredar dos variantes en **RAD51D** (una de cada padre), por lo que no es necesario estudiar a la pareja por este motivo.



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	25 años	Siempre
Examen de mamas por un profesional	25 años	Cada 6–12 meses
Mamografía (idealmente con tomosíntesis)	40 años**	Anual
Resonancia magnética de mamas con contraste, si tu riesgo calculado es de 20–25% o más	40 años**	Anual
Mastectomía reductora de riesgo: no se recomienda de rutina; puede conversarse según tu riesgo calculado y tu historia familiar	Según tu riesgo	Una vez
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 y antes solo según la evaluación individual. ** O antes, según la edad del caso de cáncer de mama más joven en la familia. Riesgo personal: CanRisk (BOADICEA); resonancia si el riesgo a lo largo de la vida es $\geq 20-25\%$ (NCCN). El puntaje poligénico no se recomienda fuera de estudios y está validado sobre todo en población europea.

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).

Tu riesgo personal

Las cifras de esta guía son promedios. Tu riesgo real de cáncer de mama depende también de tu historia familiar, tu edad, la densidad de tus mamas, tus antecedentes hormonales y reproductivos, y otros factores. Tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcular tu riesgo personal con una herramienta validada, como CanRisk, que considera las variantes en **RAD51D**.

Con ese cálculo se ajusta tu plan: si tu riesgo a lo largo de la vida es de 20–25% o más, se recomienda agregar una resonancia magnética de mamas anual a la mamografía; si es muy alto (por ejemplo, con varias familiares cercanas afectadas), puede conversarse la mastectomía reductora de riesgo.

Si tienes o tuviste cáncer

Comparte tu resultado con tu equipo tratante, porque puede influir en las decisiones sobre la cirugía. Hasta ahora, tener una variante en **RAD51D** no cambia por sí solo la elección de los medicamentos; los tratamientos dirigidos, como los inhibidores de PARP, se indican según las características del tumor. 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 puede seguir siendo algo mayor que el de la población general si hay otros casos de cáncer en la familia. Tu genetista puede calcular su riesgo y orientar sus controles de mama.



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. La mayoría de las personas con una variante en **RAD51D** no desarrolla cáncer. La cirugía preventiva reduce el riesgo de cáncer de ovario de forma importante, y los controles de mama permiten detectar un cáncer a tiempo.

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

No. Con **RAD51D** el riesgo de cáncer de ovario es menor y aparece a edades más tardías, por lo que la cirugía se conversa más tarde. El riesgo de cáncer de mama también es menor, por lo que no se recomiendan cirugías de mama preventivas de rutina.

3**¿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.

4**¿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.

5**¿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, por ejemplo, para decidir si necesitas resonancia magnética.

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 **RAD51D**, 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.

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.

Yang X, Song H, Leslie G, et al. Ovarian and breast cancer risks associated with pathogenic variants in RAD51C and **RAD51D**. J Natl Cancer Inst. 2020;112(12):1242-1250.

Dorling L, Carvalho S, Allen J, et al. Breast cancer risk genes: association analysis in more than 113,000 women. N Engl J Med. 2021;384(5):428-439.

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.

Lee A, Mavaddat N, Cunningham A, et al. Enhancing the BOADICEA cancer risk prediction model to incorporate new data on RAD51C, **RAD51D**, BARD1, updates to tumour pathology and cancer incidence. J Med Genet. 2022;59(12):1206-1218.

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.