



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en BRCA1 o BRCA2 ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **BRCA1** o en **BRCA2**. Esto confirma el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario. 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 son los genes BRCA1 y BRCA2?

Todas las personas tenemos dos copias de los genes **BRCA1** y **BRCA2**. Su función es 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. Aproximadamente 1 de cada 400 personas tiene una variante patogénica en alguno de estos genes, y explican entre el 5% y el 10% de los cánceres de mama y cerca del 15% al 20% de los cánceres 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 BRCA1	Con variante en BRCA2
Mama (mujeres)	12–13%	60–72%	55–69%
Segundo cáncer de mama (a 20 años)	—	30–40%	~25%
Ovario, trompas y peritoneo	~1%	39–58%	13–29%
Mama (hombres)	0,1%	0,2–1,2%	2–7%
Próstata	~13%	hasta 26%	19–61%
Páncreas	~1,7%	hasta 5%	5–10%
Estómago	0,8%	~3,5%	~3,5%
Melanoma	~2%	—	posible aumento

Cifras de las guías NCCN (versión 3.2026). Los riesgos varían según la variante, la historia familiar y otros factores, y aumentan con la edad. Tu genetista puede estimar tu riesgo personal.

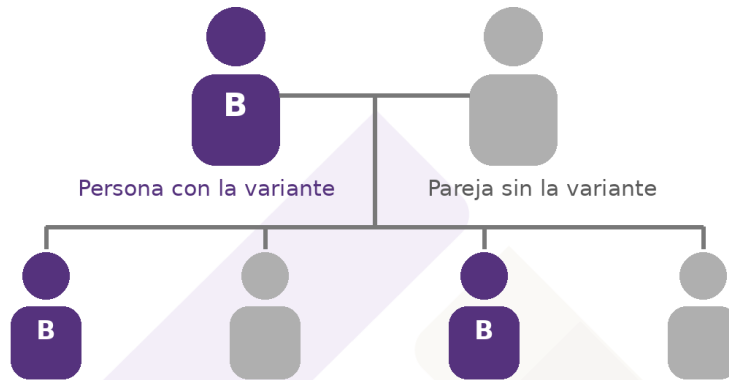


Recuerda: muchas personas con una variante en **BRCA1** o **BRCA2** nunca desarrollan cáncer. Con los controles adecuados, cuando aparece, suele detectarse a tiempo.



¿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 el mismo gen, un hijo podría heredar las dos. En **BRCA2** esto causa una enfermedad infantil llamada anemia de Fanconi (en **BRCA1** es excepcional). Si tu pareja tiene antecedentes de cáncer de mama u ovario 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 2026). 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	18 años	Siempre
Examen de mamas por un profesional	25 años	Cada 6–12 meses
Resonancia magnética de mamas con contraste	25 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 25 años (conversar)	Una vez
Mujeres: ovarios y trompas		
Salpingooforectomía reductora de riesgo (extirpación de ovarios y trompas), idealmente después de completar la maternidad deseada	BRCA1: 35–40 años · BRCA2: 40–45 años	Una vez
Hombres		
Autoexamen mamario y examen de mamas por un profesional	35 años	Anual
Conversar sobre mamografía anual (especialmente en BRCA2)	50 años**	Anual



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Antígeno prostático (APE): recomendado en BRCA2 ; puede considerarse en BRCA1	40 años	Anual
Todas las personas		
BRCA1 : estudio de páncreas (colangiografía o endosonografía) solo si hay un familiar de primer o segundo grado con cáncer de páncreas	50 años**	Anual
BRCA2 : estudio de páncreas, aunque no haya familiares con cáncer de páncreas	50 años**	Anual
BRCA2 : examen de la piel por dermatólogo (no es un tamizaje formal de las guías, pero es razonable por un posible mayor riesgo de melanoma)	Adultez	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, si en la familia hubo cáncer de mama antes de los 30 años. ** O 10 años antes del caso más joven en la familia.

Sobre el cáncer de ovario: 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). Por eso, la cirugía reductora de riesgo es la medida principal.

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 a tumores asociados a **BRCA1** y **BRCA2**, 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**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.

3**¿Tengo que operarme?**

No es obligatorio. Las cirugías reductoras de riesgo son opciones muy eficaces, pero la decisión es personal y depende de tu edad, tus planes de maternidad o paternidad y tus preferencias. Puedes tomarte el tiempo necesario y conversarlo con tu equipo.

4**Si me extirpan los ovarios, ¿entraré en menopausia?**

Sí, si la cirugía se hace antes de la menopausia natural. Tu equipo te ayudará a manejar los síntomas y a cuidar tus huesos y tu corazón. Conversa las opciones con tu ginecólogo antes de la cirugía.

5**¿Puedo embarazarme y amamantar?**

Sí. Tener la variante no impide el embarazo ni la lactancia. Es recomendable planificar la cirugía de ovarios según tus deseos de maternidad; conversa con tu equipo cómo adaptar los controles durante el embarazo.

6**¿Dónde y con quién me controlo?**

Lo ideal es un equipo con experiencia en alto riesgo hereditario: genetista, mastólogo, ginecólogo y, según el caso, urólogo, gastroenterólogo y dermatólogo. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.

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.

8**¿Mi resultado puede cambiar?**

Las variantes clasificadas como patogénicas rara vez cambian. Lo que sí se actualiza son las recomendaciones de control; 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 3.2026.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Prostate Cancer Early Detection. Versión vigente.

Petrucelli N, Daly MB, Pal T. **BRCA1**- and **BRCA2**-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. En: Adam MP, et al., editores. GeneReviews®. University of Washington, Seattle.

Kuchenbaecker KB, Hopper JL, Barnes DR, et al. Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for **BRCA1** and **BRCA2** mutation carriers. JAMA. 2017;317(23):2402-2416.

Goggins M, Overbeek KA, Brand R, et al. Management of patients with increased risk for familial pancreatic cancer: updated recommendations from the International Cancer of the Pancreas Screening (CAPS) Consortium. Gut. 2020;69(1):7-17.

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.