



NCCN
GUIDELINES
FOR PATIENTS®

2025

Análisis genéticos para cáncer hereditario de mama, ovario, páncreas y próstata



Presentada con el apoyo de



NATIONAL COMPREHENSIVE CANCER NETWORK®
FOUNDATION
Guiding Treatment. Changing Lives.

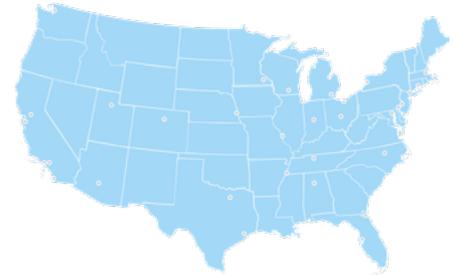
Disponible en Internet en
[NCCN.org/patientguidelines](https://www.nccn.org/patientguidelines)



Acerca de NCCN Guidelines for Patients®



¿Sabía que los principales centros oncológicos de los Estados Unidos colaboran para mejorar la atención oncológica? Esta alianza de los principales centros oncológicos se denomina National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®).



La atención oncológica está en cambio constante. NCCN elabora recomendaciones para la atención oncológica basadas en pruebas que utilizan los profesionales de atención médica de todo el mundo. Estas recomendaciones que se actualizan con frecuencia se denominan NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®). NCCN Guidelines for Patients explican de manera sencilla estas recomendaciones de los expertos para las personas con cáncer y sus cuidadores.

Esta NCCN Guidelines for Patients se basa en NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer de mama, ovario, páncreas y próstata, versión 2.2025 – 7 de noviembre de 2024.

Ver NCCN Guidelines for Patients gratis en internet
[NCCN.org/patientguidelines](https://www.nccn.org/patientguidelines)

Buscar un centro oncológico de NCCN cerca de usted
[NCCN.org/cancercenters](https://www.nccn.org/cancercenters)

Comuníquese con nosotros



Quiénes nos apoyan



NCCN Guidelines for Patients cuenta con el apoyo financiero de
NCCN Foundation®

**NCCN Foundation agradece profundamente a las siguientes
empresas colaboradoras por hacer posible esta
NCCN Guidelines for Patients: AstraZeneca; GSK e
Ipsen Biopharmaceuticals, Inc.**

NCCN adapta, actualiza y aloja de forma independiente la guía de NCCN Guidelines for Patients. Nuestras empresas colaboradoras no participan en la elaboración de esta NCCN Guidelines for Patients y no se responsabilizan del contenido ni las recomendaciones que se incluyen en la presente guía.

Para hacer una donación u obtener más información,
visite la página web o envíe un correo electrónico.

[NCCNFoundation.org/donate](https://www.nccn.org/donate)

PatientGuidelines@NCCN.org

Contenido

- 4 Sobre los análisis genéticos
- 7 El proceso de los análisis genéticos
- 16 Criterios para la realización de análisis y atención en función de los resultados
- 42 Otros recursos
- 46 Palabras que debe conocer
- 48 Colaboradores de NCCN
- 49 Centros oncológicos de NCCN
- 52 Índice

© 2025 National Comprehensive Cancer Network, Inc. Todos los derechos reservados. NCCN Guidelines for Patients, así como las ilustraciones aquí contenidas, no pueden ser reproducidas de ninguna forma ni con ningún propósito sin el consentimiento expreso por escrito de NCCN. Ninguna persona, incluidos los médicos y los pacientes, está autorizada a utilizar NCCN Guidelines for Patients con ningún fin comercial, ni puede afirmar, presuponer o implicar que NCCN Guidelines for Patients que se haya modificado de cualquier manera proviene o surge de NCCN Guidelines for Patients ni que se basa en esta o se relaciona con esta. NCCN Guidelines es un proyecto en curso y puede redefinirse siempre que se descubra información nueva importante. NCCN no ofrece garantía alguna en cuanto a su contenido, uso o aplicación, y se deslinda de cualquier responsabilidad por su aplicación o uso cualquiera sea el modo.

NCCN Foundation tiene como objetivo apoyar a los millones de pacientes y familias afectados por un diagnóstico de cáncer mediante la financiación y distribución de NCCN Guidelines for Patients. NCCN Foundation también se compromete a avanzar en los tratamientos contra el cáncer subsidiando a los médicos prometedores del país en el centro de innovación en cuanto a investigación del cáncer. Para obtener más detalles y acceder a la biblioteca completa de recursos para pacientes y cuidadores, visite [NCCN.org/patients](https://www.nccn.org/patients).

National Comprehensive Cancer Network (NCCN) y NCCN Foundation
3025 Chemical Road, Suite 100, Plymouth Meeting, PA 19462, EE. UU.

1

Sobre los análisis genéticos

- 5 ¿Qué tipos de cáncer hereditario se describen en esta guía?
- 6 ¿Cuáles son las causas del cáncer hereditario?

Si le han diagnosticado cáncer, los análisis genéticos pueden ayudar a su oncólogo a darle las recomendaciones más informadas para su atención. Si no tiene cáncer, pero tiene antecedentes en su familia, los análisis genéticos pueden permitirle comprender sus probabilidades de tenerlo y tomar medidas para disminuir el riesgo.

¿Qué tipos de cáncer hereditario se describen en esta guía?

Este recurso aborda estudios de las variantes (diferencias) genéticas heredadas asociadas con los siguientes tipos de cáncer y síndromes oncológicos:

- Cáncer de mama
- Cáncer de ovario
- Cáncer de páncreas
- Cáncer de próstata
- Síndrome de Li-Fraumeni (SLF)
- Síndrome de Cowden/síndrome de tumor-hamartoma *PTEN*

Para obtener más información sobre los análisis genéticos para otros tipos de cáncer y síndromes oncológicos hereditarios, se recomienda a los profesionales de la salud consultar *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer colorrectal, gástrico y de endometrio*.

El cáncer hereditario no es muy distinto al cáncer no hereditario. Lo que lo hace diferente es el patrón de cómo se presenta en su familia. El cáncer hereditario suele aparecer más temprano y afectar a varios parientes del mismo lado de la familia.



¿Cuáles son las causas del cáncer hereditario?

El cáncer hereditario está causado por variantes (diferencias) heredadas en genes específicos. El conjunto de estos genes se denomina genes de predisposición al cáncer (o genes de susceptibilidad al cáncer).

Las variantes genéticas con las que se nace se denominan de estirpe germinal. Forman parte del ADN de cada célula del cuerpo. Además del ADN, el riesgo de padecer cáncer se basa en sus antecedentes médicos personales y familiares.

¿Qué es la penetrancia?

En una persona con una variante genética que aumenta el riesgo de padecer un problema de salud, la penetrancia describe la probabilidad de presentar síntomas o características de este problema. Por ejemplo, una penetrancia del 100 % significa que todas las personas con esa variante padecerán el problema si viven lo suficiente. Esto es muy poco frecuente.

Los genes de predisposición al cáncer se describen como de baja, moderada o alta penetrancia. Las variantes causantes de cáncer en genes de alta penetrancia suelen tener más probabilidades de dar lugar a un diagnóstico de cáncer que las variantes en genes de baja o moderada penetrancia. Sin embargo, otros factores también afectan la probabilidad de tener cáncer, entre otros, la edad, los antecedentes familiares, el ambiente y el estilo de vida.

Por qué debería leer este libro

Tomar decisiones sobre la atención oncológica puede ser estresante. Es posible que tenga que tomar decisiones difíciles bajo presión sobre opciones complejas.

Las NCCN Guidelines for Patients son confiables tanto para los pacientes como para los proveedores de atención médica. En ellas se explican con claridad las recomendaciones de atención actuales formuladas por respetados expertos en la materia. Las recomendaciones se basan en las investigaciones más recientes y prácticas de los mejores centros oncológicos.

La atención oncológica no es igual para todas las personas. Si sigue las recomendaciones de los expertos para su situación, tendrá más probabilidades de mejorar su atención y obtener mejores resultados. Utilice este libro como guía para encontrar la información que necesita para tomar decisiones importantes.

2

El proceso de los análisis genéticos

- 8 Asesoramiento previo al análisis
- 11 Elección de los mejores análisis para usted
- 12 Si los resultados dan positivo
- 14 Otros posibles resultados
- 15 Puntos clave
- 15 Preguntas para hacer

En este capítulo, se describe cómo se determinan los criterios para realizar análisis genéticos y qué sucede después de un resultado positivo.

Determinar su riesgo de cáncer hereditario y aprender sobre los análisis genéticos incluye tres etapas:

- Asesoramiento antes de solicitar los análisis
- Elección de los mejores análisis para usted
- Asesoramiento cuando los resultados estén listos

Lo ideal es que un profesional de la salud capacitado en genética oncológica participe de cada etapa. Puede tratarse de un asesor genético, un genetista clínico, un oncólogo, una enfermera oncológica u otro profesional de la salud.

Asesoramiento previo al análisis

Antes de indicar un estudio, es importante saber lo que los resultados podrían significar para usted y su familia. Un genetista u otro profesional le explicará los beneficios, riesgos y limitaciones de los análisis genéticos para detectar el riesgo de cáncer.

Sus antecedentes médicos

Su salud presente y pasada es un factor clave para determinar el riesgo de padecer cáncer hereditario. Si ya le han diagnosticado algún tipo de cáncer, su genetista le preguntará sobre los siguientes aspectos:

- El tipo o los tipos de cáncer
- Su edad al momento del diagnóstico
- Los tratamientos para el cáncer que recibió (algunos pueden causar efectos secundarios tardíos)

También es importante de comunicar si se sometió a alguna intervención quirúrgica para disminuir el riesgo de padecer cáncer, por ejemplo, salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR) o mastectomía reductora

El proceso de los análisis genéticos



**Asesoramiento
antes de
solicitar los
análisis**

1



**Elección de
los mejores
análisis para
usted**

2



**Asesoramiento
cuando los
resultados
estén listos**

3

de riesgo (MRR). En la SORR, se extirpan tanto los ovarios como las trompas de Falopio. Esta cirugía también se denomina salpingooforectomía bilateral (SOB). En la MRR, se extirpan ambas mamas.

Es probable que su médico también le pregunte acerca de los factores hormonales que pueden afectar su riesgo, tales como:

- Sus antecedentes de embarazo
- Si ha usado píldoras anticonceptivas u otro método anticonceptivo hormonal
- Si ha recibido tratamiento hormonal para la menopausia

Sus antecedentes médicos familiares

El profesional que realice los análisis recopilará información detallada sobre la salud de los miembros de su familia.

Es especialmente importante si tiene familiares cercanos con cáncer. Los parientes consanguíneos cercanos incluyen familiares de primer, segundo y tercer grado de cada lado de su familia. Consulte los detalles en el cuadro de la página siguiente.

También son importantes el tipo o los tipos de cáncer diagnosticados a sus familiares, la edad en el momento del diagnóstico y la lateralidad del cáncer. En los órganos pares, como las mamas y los ovarios, la lateralidad describe cuál de los dos órganos tiene cáncer o si lo tienen ambos.

También le preguntará sobre su etnia. Las mutaciones fundadoras son variantes causantes de cáncer que se encuentran en un grupo específico de personas y que pueden remontarse a antepasados comunes. Las personas de ascendencia judía askenazí y otros grupos tienen un riesgo elevado de tener mutaciones fundadoras, entre otras, mutaciones del *BRCA1/2*.

Trasplante de células hematopoyéticas previo

Si ha recibido un trasplante alogénico de células hematopoyéticas (TCH) para tratar el cáncer sanguíneo, los resultados de los análisis genéticos podrían reflejar el ADN del *donante* de células precursoras cuando se utiliza sangre, saliva o hisopado de mejilla. Para garantizar la extracción de su ADN (y no el del donante), su médico puede extirpar un trocito de piel u otro tejido para analizarlo.

¿Cuánto cuestan estos análisis?

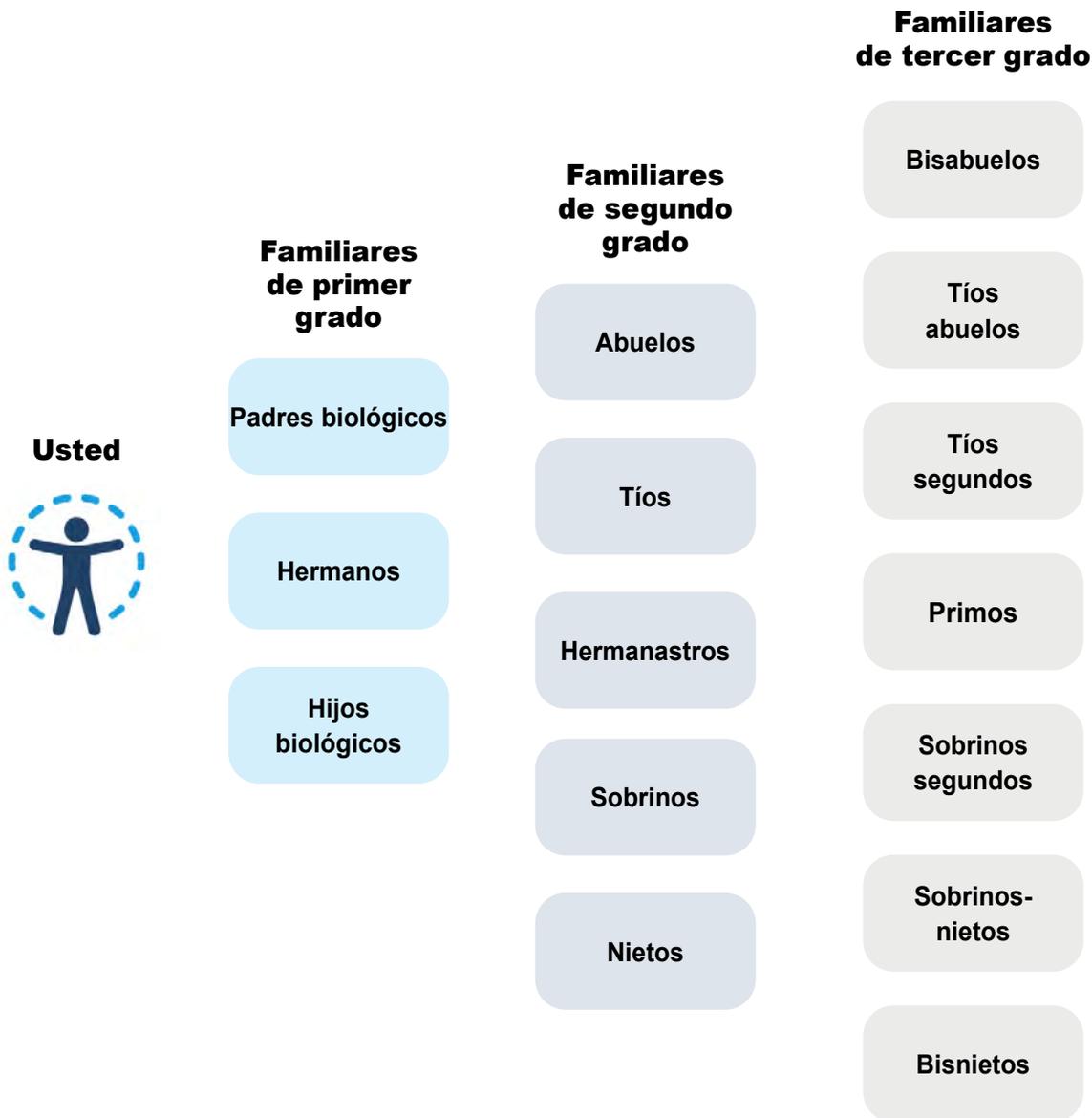
Pregunte a su médico sobre el costo de los análisis genéticos. Muchas compañías de seguros cubren el costo si un profesional de la salud confirma que es necesario para su atención médica. En los Estados Unidos, la mayoría de las personas pueden realizarse análisis genéticos por USD 250 o menos pagando por su cuenta, según la cantidad de genes analizados y otros factores.

Otros temas para analizar

Estos son otros puntos sobre los que conversarán usted y el profesional que indica los análisis:

- Consentimiento informado
- Confidencialidad de su información genética
- Leyes vigentes sobre discriminación genética

Parientes consanguíneos cercanos



Elección de los mejores análisis para usted

Los análisis genéticos suelen realizarse mediante secuenciación de nueva generación (SNG). También llamada perfil multigénico, la SNG analiza conjuntos completos de genes de predisposición al cáncer al mismo tiempo. Los perfiles multigénicos pueden incluir genes de penetrancia moderada y alta.

Para estos estudios, se suele tomar una muestra de sangre o saliva. La muestra se envía a un laboratorio para determinar si presenta variantes genéticas que causen tipos de cáncer y síndromes oncológicos hereditarios.

Pueden utilizarse otros tipos de muestras para obtener el ADN si es necesario. Los análisis pueden realizarse a partir de una muestra de células de la mejilla (frotis bucal), piel, cabello o uñas.



Análisis genéticos caseros

Los análisis genéticos ofrecidos por empresas que proporcionan información sobre ascendencia y salud, como 23andMe, se denominan pruebas recreativas. Estas son algunas desventajas de estas pruebas:

- Solo detectan las variantes relacionadas con algunos tipos de cáncer.
- No tienen en cuenta los antecedentes familiares.
- Los resultados pueden ser inexactos.

Si una prueba recreativa dio positivo, hable sobre el resultado con un profesional de la salud. Es posible que deba realizar otro análisis genético para confirmar los resultados antes de usarlos para su atención médica.

Empresas como Invitae y Color Genomics ofrecen pruebas caseras más completas. Si bien suelen incluir los servicios de un asesor genético, a menudo brindan solo una oportunidad limitada para hablar y comprender la importancia del resultado de un análisis genético.

Si los resultados dan positivo

Después de realizar el análisis, su genetista le explicará los resultados y lo que significan para su salud y riesgo de padecer cáncer.

Un resultado que da positivo significa que se encontró una variante patógena (causante de cáncer) o probablemente patógena en uno o más de los genes incluidos en el perfil analizado. Se recomienda consultar a un genetista si los resultados dan positivo.

Para las personas cuyo análisis da positivo y no han recibido un diagnóstico de cáncer, el siguiente paso es analizar las opciones para gestionar el riesgo de cáncer con su médico. Esto podría implicar exámenes de detección más frecuentes, medicamentos o cirugía para reducir el riesgo.

Algunos centros médicos incluyen servicios de detección y atención especializada para personas con análisis genéticos positivos. Si tiene acceso a ellos, su médico puede hacer una derivación para que pueda obtener estos servicios. Pregunte a su médico sobre los consultorios de prevención del cáncer, los grupos de apoyo o defensa de pacientes con cáncer hereditario y cualquier estudio de investigación disponible.

Si está recibiendo tratamiento para el cáncer, un resultado positivo puede tener efectos en su atención oncológica y en los ensayos clínicos en los que es elegible.

Comunicar sus resultados

En la medida de lo posible, haga lo que esté a su alcance por comunicar sus resultados a sus familiares biológicos. Es posible que también tengan un riesgo elevado, y pueden beneficiarse de la evaluación de riesgos y de los posibles análisis.

Es útil brindarles una copia de sus resultados para que puedan mostrársela a sus médicos y genetistas. Algunos profesionales ofrecen materiales y recursos fáciles de entender que puede usar para comunicar los resultados y riesgos a su familia.

Derivación a un genetista

Si el centro donde se realiza los análisis no tiene los recursos para el asesoramiento previo al análisis o la atención posterior a él, solicite la derivación a un genetista.

También se recomienda consultar a un genetista si el resultado da positivo o si se trata de un resultado complejo que requiere interpretación y tratamiento por parte de un experto.

Nueva consulta sobre su riesgo

Con el tiempo, puede ser útil realizar una consulta de seguimiento con un genetista u otro profesional de la salud especializado en el riesgo de cáncer hereditario.

Esta consulta le permite conversar con su médico sobre la estrategia de detección de cáncer. Además, puede sugerirle cambios en función de las últimas investigaciones o si se ha diagnosticado algún cáncer nuevo en su familia. También puede conversar sobre las nuevas opciones de análisis genéticos.

Si las circunstancias de su vida han cambiado, esta es una buena oportunidad para revisar las decisiones anteriores sobre cirugías de reducción de riesgo y otras opciones de detección y prevención.

La frecuencia con la que debe realizarse un seguimiento depende de su edad, planificación reproductiva, otros problemas de salud, cirugías de reducción de riesgo y otros factores de riesgo.

Planificación familiar

Si está en edad reproductiva, su médico le explicará lo que puede significar un resultado positivo de los análisis genéticos a la hora de empezar o ampliar una familia.

Algunas parejas que tienen trastornos genéticos o son portadores de ellos eligen concebir de manera natural. Entre la décima y la decimocuarta semana de embarazo, el bebé puede someterse a exámenes de detección de variantes causantes de cáncer mediante una biopsia de vellosidades coriónicas. Esto se llama diagnóstico prenatal. De acuerdo con los resultados, los padres pueden tomar decisiones difíciles sobre el embarazo.

Otra opción para las parejas que tienen trastornos genéticos o son portadores de ellos es la fecundación *in vitro* (FIV). En la FIV, los óvulos se fecundan con espermatozoides en un laboratorio para crear embriones. Los embriones se implantan en el útero o se congelan para un uso futuro. Antes de transferirlos al útero, es posible analizar los embriones para determinar si tienen variantes causantes de cáncer hereditario. Esto se llama análisis genético

preimplantacional (PGT). Si se desea, solo los embriones que no portan las variantes pueden transferirse al útero.

Las parejas también pueden optar por utilizar óvulos, espermatozoides o embriones de donantes para la FIV.

Análisis genético preimplantacional (PGT)

Los embriones creados mediante FIV pueden someterse a pruebas para detectar una variante de riesgo de cáncer hereditario que se sepa que porta el donante de óvulos o espermatozoides. Si se desea, solo los embriones que no portan la variante pueden transferirse al útero.



Otros posibles resultados

A continuación, se describen otros posibles resultados de los análisis genéticos.

Un resultado negativo significa que usted no es portador de una variante patógena en los genes que predisponen al cáncer incluidos en el perfil analizado. Un resultado negativo puede ser un verdadero negativo o un negativo no informativo.

Resultados verdaderos negativos

Si en su familia hay una variante causante de cáncer y usted no es portador, esto se llama verdadero negativo. Este es un resultado reconfortante.

Tenga en cuenta que aún puede tener un riesgo mayor que la media en función de sus antecedentes personales y familiares. Es posible que todavía esté en riesgo por cualquiera de los siguientes motivos:

- Es portador de una variante de un gen analizado que no se puede detectar con la tecnología actual.
- Es portador de una variante de un gen analizado que no se incluyó en el análisis.
- Varios de sus familiares fueron diagnosticados con cáncer, pero ninguno está relacionado con un gen del cáncer hereditario conocido.

Resultados negativos no informativos

Si el resultado es negativo y sus familiares con cáncer de aparición temprana o tumores sospechosos no se han sometido a la prueba, se denomina negativo no informativo.

No es informativo porque todavía no sabe si son portadores de una variante que usted no heredó o si su cáncer no puede explicarse por genes del cáncer hereditario conocidos.

A pesar de que su resultado dio negativo, puede beneficiarse si realiza más exámenes de detección del cáncer y medidas de reducción del riesgo en función de sus antecedentes familiares. Algunos centros médicos incluyen consultorios especializados en alto riesgo que ofrecen este tipo de detección basada en los antecedentes familiares.

Los miembros de su familia pueden beneficiarse de los análisis genéticos, tanto para conocer su propio riesgo de contraer cáncer como para aportar datos sobre el riesgo general de contraer cáncer de su familia.

Con el tiempo, puede realizarse análisis genéticos adicionales debido a nuevos datos de antecedentes familiares y avances en las pruebas.

Variante de significado incierto (VSI)

Una variante de significado incierto (VSI) es una variante genética para la que hay muy poca información disponible. Este es un resultado habitual, especialmente cuando se analiza una gran cantidad de genes al mismo tiempo.

Con el tiempo, es posible que se disponga de más información y que su médico le facilite información actualizada sobre el significado de estas variantes. Hasta entonces, no se utilizan para tomar decisiones relacionadas con la atención médica.

Diagnóstico de mosaicismo

Cuando una persona tiene dos o más conjuntos de células que difieren genéticamente entre sí, el resultado se llama mosaico. Se cree que está causado por un error en la mitosis (división celular) del bebé en desarrollo durante el embarazo.

El mosaicismo puede causar muchos tipos de trastornos. Se recomienda la derivación a un genetista en caso de recibir un diagnóstico de mosaicismo.

Puntos clave

- Determinar su riesgo de cáncer hereditario implica el asesoramiento antes de los análisis, la elección de los mejores genes para analizar y el asesoramiento cuando los resultados estén listos.
- Sus antecedentes médicos y oncológicos, y los de sus familiares biológicos, son factores clave para determinar su riesgo de cáncer hereditario.
- Los análisis genéticos suelen realizarse mediante secuenciación de nueva generación (SNG). Para estos estudios, se suele tomar una muestra de sangre o saliva.
- Si se encuentra una variante causante de cáncer, informe los resultados a sus familiares biológicos. También pueden tener un riesgo elevado y pueden beneficiarse de la evaluación de riesgos y de los posibles análisis.
- Las opciones de planificación familiar para las parejas que tienen trastornos genéticos o son portadoras de ellos incluyen el diagnóstico prenatal después de la concepción natural y la fecundación *in vitro* (FIV) con análisis genético preimplantacional (PGT).
- Otros posibles resultados incluyen verdadero negativo, negativo no informativo, variantes de significado incierto y diagnóstico de mosaicismo. Si los resultados son negativos, es posible que aún corra un mayor riesgo que la media en función de sus antecedentes familiares.
- Con el tiempo, consulte a su genetista sobre la estrategia de detección y prevención del cáncer. Infórmele sobre cualquier nuevo cáncer diagnosticado en su familia y conozca las nuevas opciones de análisis.

Preguntas para hacer

- ¿Cuáles son las ventajas y desventajas de realizarse análisis genéticos?
- ¿En cuánto tiempo recibiré los resultados?
- ¿Mi compañía de seguro médico o de vida puede aumentar los costos de mi plan si mis análisis dan positivo?
- No creo que pueda manejar el impacto emocional de un resultado positivo. ¿Qué debo hacer?
- ¿Qué puedo hacer para reducir el riesgo si los análisis dan positivo?

3

Criterios para la realización de análisis y atención en función de los resultados

- 17 Recomendaciones generales
- 18 Cáncer de mama
- 23 Cáncer de ovario
- 25 Cáncer de páncreas
- 27 Cáncer de próstata
- 29 Síndrome de Li-Fraumeni
- 32 Síndrome de Cowden/STHP
- 35 Atención para genes específicos
- 41 Puntos clave
- 41 Preguntas para hacer

En este capítulo, se describen los criterios utilizados para determinar si los análisis genéticos podrían ser útiles para usted, así como los cuidados recomendados en caso de un resultado positivo.

Recomendaciones generales

Los análisis se recomiendan en las situaciones que se describen en esta página. Si tiene antecedentes personales o familiares de cáncer de mama, ovario, páncreas o próstata, encontrará una guía más específica más adelante en este capítulo.

Variantes causantes de cáncer en parientes

Si tiene familiares consanguíneos con una variante genética causante de cáncer, se recomienda la realización de análisis genéticos.

Ayuda para tomar decisiones acerca del tratamiento

Si tiene cáncer, los análisis genéticos pueden ayudar a su médico a tomar decisiones sobre quimioterapias y otras formas de tratamiento sistémico.

Específicamente, si la quimioterapia con platino y los inhibidores de PARP serían útiles para determinados tipos de cáncer.

Los resultados también pueden orientar la decisión de someterse a una intervención quirúrgica de reducción del riesgo con el fin de prevenir el cáncer de mama u ovario.

El cáncer tiene una mutación

Si tiene cáncer, es posible que se hayan analizado características de su tejido tumoral, denominadas biomarcadores, que ayudan a orientar el tratamiento. Los análisis de biomarcadores son diferentes de los análisis genéticos para detectar mutaciones de estirpe germinal (hereditarias). Los biomarcadores suelen ser mutaciones (cambios) en determinados genes. Las mutaciones en el propio tumor o cáncer se denominan mutaciones somáticas, adquiridas o simplemente tumorales.

Para algunos tipos de cáncer hereditarios, planificar el mejor tratamiento depende de si nació con la misma diferencia en el ADN que se encontró en su tumor. Si el propio cáncer tiene una mutación patógena o probablemente patógena (P/PP) y puede afectar su atención si la variante también es de estirpe germinal (hereditaria), se recomienda realizar análisis genéticos.

¿Quién más podría beneficiarse de los análisis?

Las personas de **ascendencia judía askenazí** tienen un mayor riesgo que la media de portar determinadas variantes genéticas causantes de cáncer. Se puede considerar la realización de estos análisis si usted es de ascendencia judía askenazí, incluso si no tiene ningún otro factor de riesgo.

También se puede considerar la realización de análisis genéticos para las personas diagnosticadas con **cáncer endometrial seroso**, un tipo de cáncer uterino poco frecuente que puede estar relacionado con variantes del *BRCA*.

Cáncer de mama

Este tipo de cáncer comienza en las células de la mama. Casi todos los cánceres de mama son carcinomas. Los carcinomas son tipos de cáncer que comienzan en las células que recubren las superficies internas o externas del cuerpo. Cualquier persona puede padecer cáncer de mama, incluso las personas de sexo biológico masculino.

Hay distintos tipos de carcinoma de mama. Los tipos más comunes son ductal o lobular.

- El **carcinoma de mama ductal** comienza en las células que recubren los conductos lácteos. El carcinoma ductal es el tipo más común de cáncer de mama.
- El **carcinoma lobular** comienza en los lóbulos (glándulas secretoras de leche) de la mama.

En esta guía para pacientes, el término cáncer de mama incluye el carcinoma ductal invasivo (CDI) y el carcinoma ductal *in situ* (CDIS).

Se identifica una causa hereditaria en aproximadamente 1 de cada 10 casos de cáncer de mama. Los genes de predisposición al cáncer incluyen *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CDH1*, *CHEK2*, *NF1*, *PALB2*, *PTEN*, *STK11* y *TP53*.

Si cumple los criterios para los análisis que se describen a continuación, se recomienda el asesoramiento genético y la evaluación de riesgos personalizados. Los análisis genéticos suelen formar parte del proceso.

Gestión del riesgo

En las personas con riesgo elevado de cáncer de mama hereditario, a menudo se recomienda la realización de mamografías, RM mamaria o ambas para detectar la aparición del cáncer de manera precoz.



Análisis de personas con cáncer de mama

Si le han diagnosticado cáncer de mama y tiene algunas de las siguientes características, se recomienda realizar análisis genéticos.

Edad: le diagnosticaron cáncer de mama a los 50 años o antes.

Ascendencia: tiene ascendencia judía askenazí.

Tipo de cáncer: le han diagnosticado alguna de estas enfermedades:

- Cáncer de mama masculino
- Cáncer de mama triple negativo
- Más de un tipo de cáncer de mama
- Cáncer de mama lobular y si tiene antecedentes personales o familiares de cáncer gástrico difuso

Antecedentes familiares: tiene uno o más parientes consanguíneos cercanos con cualquiera de las siguientes enfermedades:

- Cáncer de mama diagnosticado a los 50 años o antes
- Cáncer de mama masculino
- Cáncer de ovario
- Cáncer de páncreas
- Cáncer de próstata metastásico o de alto riesgo

También se recomienda la realización de análisis si tiene tres parientes (incluido usted) del mismo lado de la familia que tienen cáncer de mama o de próstata.

Para orientar su atención: en personas con cáncer de mama metastásico, se recomienda la realización de análisis genéticos para decidir si se debe considerar el tratamiento con inhibidores de PARP.

En aquellas personas con cáncer de mama de alto riesgo sin presencia de HER2, se recomienda realizar análisis para decidir si el tratamiento con inhibidores de PARP sería útil después del tratamiento primario. Pregúntele a su oncólogo si el cáncer es de alto riesgo.

Si está recibiendo tratamiento para cualquier tipo de cáncer, un resultado positivo puede tener efectos en los ensayos clínicos en los que es elegible.

Si no cumple con los criterios que se acaban de describir

Si no le han diagnosticado cáncer de mama, o si lo han hecho pero no cumple con los criterios que se acaban de describir, **se recomienda** realizar análisis en las siguientes situaciones:

- Tiene un pariente consanguíneo de primer o segundo grado que cumple con los criterios que se acaban de describir.
- Tiene un riesgo del 5 % o más de tener una variante de *BRCA1/2* según un cálculo de riesgo anterior con herramientas como BRCAPro y CanRisk.

También puede **considerarse** la realización de los análisis genéticos si alguna de las siguientes situaciones aplica a su caso:

- Le diagnosticaron cáncer de mama entre los 51 y los 65 años.
- Le diagnosticaron cáncer de mama (a cualquier edad) y tiene uno o más parientes consanguíneos cercanos con determinados tipos de cáncer de próstata.
- Tiene antecedentes de tumores filoides malignos.

Los análisis también pueden ser una opción para las personas con un riesgo del 2,5 % al 5 % de tener una variante de *BRCA1/2*, según un cálculo de riesgo anterior. En este caso, al decidir si incluir genes distintos de *BRCA1/2*, su médico tendrá en cuenta sus preferencias, su cobertura de seguro médico y la velocidad de los resultados. Cuantos más genes se analicen, más probabilidades tendrá de obtener una variante de significado incierto (VSI).

¿Quiénes no se beneficiarían de los análisis?

En las personas que **no tienen** parientes cercanos con cáncer de mama, ovario, páncreas o próstata, es poco probable que las pruebas encuentren variantes de alto riesgo en los siguientes grupos:

- Personas de sexo biológico femenino diagnosticadas con cáncer de mama después de los 65 años.
- Hombres diagnosticados con cáncer de próstata localizado y una puntuación de Gleason inferior a 7. La puntuación de Gleason suele oscilar entre 6 y 10. Cuanto más baja sea la puntuación, más lento se espera que las células cancerosas se multipliquen y diseminen.

Tratamiento del riesgo de cáncer de mama después de un resultado positivo

Un resultado que da positivo significa que se encontró una variante patógena o probablemente patógena de la estirpe germinal en los genes incluidos en el perfil analizado.

De acuerdo con los resultados, su médico puede recomendar algunas de las siguientes estrategias para reducir su riesgo de cáncer de mama.

Las recomendaciones para reducir el riesgo se guían por la penetrancia de la variante o variantes genéticas específicas identificadas. Consulte la **Guía 8** de la página 35 para ver una orientación completa según el gen.

Conocimiento de las mamas

El conocimiento de las mamas implica familiarizarse con ellas e informar cualquier cambio a su médico. Hacerse autoexámenes de mamas con regularidad puede ayudar a notar los cambios. Si usted está en etapa premenopáusica, hacerse los exámenes cuando su período casi ha terminado puede ser de gran ayuda.

Mamografía de detección

La mamografía de detección utiliza rayos X de baja dosis para tomar cuatro imágenes de la mama (dos de cada lado). Un radiólogo analiza las imágenes y determina si necesita estudios de diagnóstico por imágenes adicionales. Si los necesita, es probable que le hagan una mamografía diagnóstica.

Una mamografía diagnóstica suele consistir en tomar radiografías más detalladas de la mama desde distintos ángulos para examinar la zona sospechosa más de cerca.

Examen clínico de las mamas

El examen clínico de las mamas (ECM) es un examen físico de las mamas desnudas que realiza un médico para detectar bultos u otros cambios. Mientras usted está en posición sentada o acostada, el médico palpará (sentirá) toda la mama, incluida la axila. También puede haber una enfermera o un asistente en la sala durante el examen.

RM mamaria

La exploración por resonancia magnética (RM) usa ondas sonoras e imanes potentes para tomar imágenes de zonas internas del cuerpo. No utiliza radiación.

Su médico puede recomendar la RM mamaria, además de la mamografía. Tendrá en cuenta su edad, antecedentes familiares, densidad de las mamas y sus preferencias para determinar si utiliza ambos métodos.

Para la RM mamaria, se utiliza un medio de contraste con gadolinio (un metal pesado poco común) para mejorar la calidad de este estudio. Este medio de contraste no tiene efectos perjudiciales, pero puede permanecer en el cuerpo durante meses o años. Hable con su médico si tiene inquietudes. La RM debería hacerse con y sin medio de contraste.

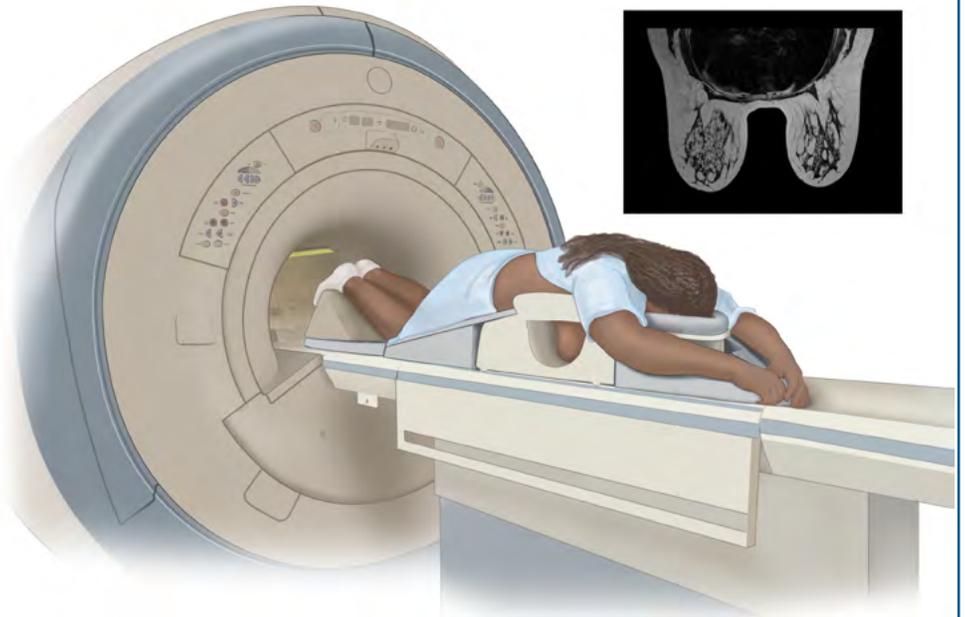
Mastectomía reductora de riesgo

La cirugía para extirpar las mamas reduce el riesgo de padecer cáncer de mama. La cirugía para extirpar ambas mamas con este fin se llama mastectomía bilateral reductora de riesgo.

La mastectomía reductora de riesgo es una opción que puede considerarse para las personas con variantes de estirpe germinal en determinados genes de susceptibilidad al cáncer de mama, entre otros, *BRCA1/2*, *CDH1*, *PALB2*, *PTEN* (asociado con el síndrome de Cowden), *STK11* y *TP53* (asociado con el síndrome de Li-Fraumeni). El tratamiento para el síndrome de Li-Fraumeni (página 29) y el síndrome de Cowden (página 32) aparece más adelante en este capítulo.

RM mamaria

En el caso de las personas con riesgo elevado de contraer cáncer de mama, se puede recomendar la RM mamaria, además de la mamografía. Su médico tendrá en cuenta sus variantes genéticas específicas, su edad, antecedentes familiares, densidad de las mamas y preferencias para determinar si utiliza ambos métodos.



© 2022 Terese Winslow LLC
U.S. Govt. has certain rights

Su médico le explicará los riesgos de esta cirugía, el grado de protección contra el cáncer que proporciona y sus opciones para la reconstrucción mamaria. Si tiene antecedentes familiares de cáncer de mama, téngalo en cuenta al tomar decisiones sobre la mastectomía reductora de riesgo.

La extirpación de las mamas puede tener un gran impacto en su bienestar emocional y calidad de vida. Pregunte a su médico sobre los recursos y la información disponibles para usted.

Medicamentos reductores de riesgo

Determinados medicamentos pueden ayudar a reducir el riesgo de contraer cáncer de mama en las personas con alto riesgo.

En las personas **premenopáusicas**, el tamoxifeno es el más utilizado. Este modulador selectivo del receptor de estrógeno (MSRE) reduce la cantidad de estrógeno del cuerpo.

El tamoxifeno suele prescribirse en comprimidos de 20 mg durante 5 años. A veces, se prescribe durante menos años en una dosis menor.

En las personas **posmenopáusicas**, suele recomendarse el raloxifeno (Evista) o un inhibidor de la aromatasa.

El raloxifeno es un bloqueador de estrógenos como el tamoxifeno. Para la prevención del cáncer de mama, se suele indicar 60 mg de raloxifeno por día durante 5 años.

El anastrozol y el exemestano son inhibidores de la aromatasa. Evitan que la aromatasa (una enzima del tejido graso) convierta otras hormonas del cuerpo en estrógeno para reducir sus niveles.



¡Cuéntenos qué opina!

Tómese un momento
para completar una encuesta
en línea sobre NCCN Guidelines
for Patients.

[NCCN.org/patients/response](https://www.nccn.org/patients/response)

Cáncer de ovario

La mayoría de los tipos de cáncer de ovario comienzan en las trompas de Falopio. El cáncer se forma en la capa superficial del tejido, llamada epitelio. Existen más de cinco (5) tipos de cáncer epitelial de ovario. Las formas más frecuentes son las siguientes:

- Carcinoma seroso de alto grado (HGSC)
- Carcinoma endometriode de alto grado

Los genes de predisposición al cáncer de ovario incluyen *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *PALB2*, *RAD51C*, *RAD51D* y los genes del síndrome de Lynch (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *EPCAM*).

Criterios para la realización de análisis

Se recomiendan los análisis para toda persona con diagnóstico de cáncer epitelial de ovario (incluidos el cáncer de trompa de Falopio y el cáncer de peritoneo) a cualquier edad.

Si nunca le han diagnosticado cáncer de ovario, se recomienda la realización de análisis si:

- Tiene un familiar consanguíneo de primer o segundo grado con cáncer epitelial de ovario (incluidos el cáncer de trompa de Falopio o el cáncer de peritoneo) a cualquier edad.
- No cumple los criterios anteriores, pero tiene una probabilidad superior al 5 % de tener una variante de *BRCA1/2* según un cálculo de riesgo anterior con herramientas como BRCAPro o CanRisk.

De acuerdo con sus resultados específicos, su médico puede recomendar tomar algunas medidas para reducir el riesgo de cáncer de ovario, como la cirugía reductora de riesgo.

Salpingooforectomía reductora de riesgo

El tratamiento quirúrgico para extirpar los ovarios y las trompas de Falopio con el fin de reducir el riesgo de contraer cáncer se llama salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR). La SORR se recomienda para pacientes con variantes de estirpe germinal causantes de cáncer en los genes *BRCA1/2*, *BRIP1*, *RAD51C* y *RAD51D*. También es una opción para pacientes con variantes en otros genes.

La SORR puede repercutir en su salud, bienestar emocional y calidad de vida. Si todavía no está en etapa menopáusica al momento de la SORR, consulte previamente a un especialista en menopausia. En la página siguiente, encontrará más información sobre la menopausia quirúrgica.

Opción de histerectomía al momento de la SORR

Las personas con variantes de estirpe germinal del gen *BRCA* pueden tener un riesgo ligeramente más elevado de padecer cáncer uterino seroso que la persona típica. Pregunte a su médico sobre los riesgos y beneficios de la extirpación de útero al momento de la SORR.

Menopausia quirúrgica

Si usted está en etapa premenopáusica, la cirugía para extirpar los ovarios produce una caída repentina de estrógenos en el organismo. Esta caída puede causar los siguientes síntomas de la menopausia:

- Sofocos
- Problemas para dormir
- Sudores nocturnos
- Cambios de humor
- Adelgazamiento, resecaimiento e irritación del revestimiento vaginal (atrofia vaginal)
- Cambios cognitivos
- Aumento de peso

También existen riesgos a largo plazo de tener un nivel bajo de estrógeno, incluidas enfermedades cardíacas y huesos débiles (osteoporosis).

Si tiene síntomas, su médico puede sugerir el tratamiento hormonal para la menopausia (THM). Este enfoque antes se llamaba tratamiento de reemplazo hormonal (TRH). Puede ayudar a disminuir los efectos secundarios y es algo que debe considerarse si no tiene cáncer de mama.

Si **conserva el útero** en el momento de la SORR, el THM con estrógeno solo puede aumentar su riesgo de padecer cáncer de endometrio. Por este motivo, las opciones suelen incluir:

- Dispositivo intrauterino (DIU) de levonorgestrel y estrógeno administrado en forma de comprimidos o un parche que se coloca sobre la piel
- Combinación de estrógeno con un modulador selectivo del receptor de estrógeno (MSRE, como bazedoxifeno)
- Combinación de anticonceptivos orales
- Otras combinaciones de estrógeno y progestina

Menopausia quirúrgica

En personas premenopáusicas, la extirpación quirúrgica de los ovarios puede causar síntomas de la menopausia, entre otros, problemas para dormir. Se recomienda la consulta con un especialista en menopausia.



Si **elige la histerectomía** durante la SORR, puede llegar a realizar el tratamiento hormonal para la menopausia. El uso de estrógeno solo está relacionado con un menor riesgo de contraer cáncer de mama en comparación con el uso de estrógeno y progestina.

Salpingectomía reductora de riesgo

La cirugía para extirpar las trompas de Falopio se llama salpingectomía. Si usted está en etapa premenopáusica y no está lista para perder sus ovarios, extirpar las trompas de Falopio primero y los ovarios más adelante puede ser una opción. Sin embargo, este enfoque **no** es el tratamiento habitual para las personas con alto riesgo de cáncer de ovario.

Si bien se ha demostrado que la salpingectomía reduce el riesgo de cáncer de ovario en la población general, no se ha demostrado que reduzca el riesgo en las personas de alto riesgo. En el caso de las personas de alto riesgo, se recomienda extirpar los ovarios y las trompas de Falopio. Esto se llama salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR).

Después de extirpar las trompas de Falopio, considere continuar con las píldoras anticonceptivas combinadas o el DIU hormonal. Esto puede mantener su riesgo de contraer cáncer de ovario en un nivel bajo mientras todavía tiene los ovarios.

La salpingectomía es una opción para las personas con sexo biológico femenino que también desean la ligadura de trompas. Esta forma de esterilización quirúrgica impide que el esperma y el óvulo se encuentren para evitar el embarazo.

Si congela óvulos o embriones, necesitará el útero, pero no los ovarios ni las trompas de Falopio para quedar embarazada más adelante.

Cáncer de páncreas

El cáncer de páncreas se origina en una glándula digestiva llamada páncreas. El páncreas produce enzimas que descomponen las proteínas, las grasas, los azúcares y los almidones. También produce unas hormonas llamadas insulina y glucagón que controlan los niveles de glucosa en sangre.

Hay dos tipos principales de cáncer de páncreas: El tipo más común se forma a partir de células exocrinas. Estas células fabrican y transportan enzimas digestivas.

Se identifica una causa hereditaria de cáncer de páncreas en aproximadamente 1 de cada 10 personas. Los análisis genéticos se recomiendan a todas las personas diagnosticadas con cáncer de páncreas exocrino. Los genes de predisposición al cáncer de páncreas incluyen *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CDKN2A*, *PALB2*, *STK11*, *TP53*, y los genes del síndrome de Lynch (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *EPCAM*).

La pancreatitis hereditaria en ocasiones está causada por variantes de estirpe germinal de los genes *PRSS1*, *SPINK1* y relacionados. Si bien estas personas también tienen un riesgo elevado de contraer cáncer de páncreas, los análisis de la estirpe germinal para estos genes solo se recomiendan **si también tiene** antecedentes personales o familiares de cáncer de páncreas exocrino.

El tratamiento en caso de que el resultado dé positivo se describe en la página siguiente.

Si los resultados dan positivo

Si los análisis genéticos detectan variantes causantes de cáncer en cualquier gen de predisposición, su médico puede recomendar exámenes de detección anuales de cáncer de páncreas una vez que llegue a determinada edad.

Si se prevé la vigilancia pancreática, los métodos recomendados incluyen la colangiopancreatografía por resonancia magnética con contraste (CPRM) y la ecografía endoscópica (EGE).

La CPRM es un tipo de RM que obtiene imágenes muy claras del páncreas y los conductos biliares. El medio de contraste se utiliza para identificar tumores pequeños. La EGE es similar a una endoscopia alta, excepto que el endoscopio también tiene un componente ecográfico. El transductor ecográfico del endoscopio toma imágenes del páncreas y las estructuras cercanas.

Si se prevé la vigilancia pancreática, las recomendaciones sobre cuándo empezar dependen del gen o genes afectados. Consulte la **Guía 1**.

Guía 1

Enfoque de exámenes de detección sugerido para el cáncer de páncreas exocrino

Variante de estirpe germinal en el gen <i>STK11</i>	Considere comenzar con los exámenes de detección de los 30 a 35 años*.
Variante de estirpe germinal en el gen <i>CDKN2A</i>	Considere comenzar con los exámenes de detección a los 40 años*.
Variante de estirpe germinal en los genes <i>ATM</i> o <i>BRCA2</i>	Considere comenzar con los exámenes de detección a los 50 años*.
Variante de estirpe germinal en los genes <i>BRCA1</i>, <i>MLH1</i>, <i>MSH2</i>, <i>MSH6</i>, <i>EPCAM</i>, <i>PALB2</i> o <i>TP53</i>	Si tiene uno o más familiares de primer o segundo grado del mismo lado de la familia con cáncer de páncreas exocrino, considere comenzar con los exámenes de detección a los 50 años*.

**O 10 años antes del diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino más temprano en la familia, lo que ocurra primero.*

Cáncer de próstata

La próstata es una glándula ubicada en el interior de la zona pélvica. En los Estados Unidos, el cáncer de próstata es el segundo tipo de cáncer más común en las personas de sexo biológico masculino.

Los genes de predisposición al cáncer de próstata incluyen *ATM*, *BRCA1/2*, *CHEK2*, *HOXB13* y *TP53*.

¿Quién debería realizarse los análisis?

En las personas diagnosticadas con cáncer de próstata, se recomiendan los análisis genéticos para quienes cumplan con los criterios de la **Guía 2**. Si no tiene cáncer de próstata, o si lo tiene pero no

cumple con estos criterios, se recomiendan estos análisis si tiene un pariente consanguíneo de primer grado que *sí* cumple con estos criterios.

¿Quién podría someterse a los análisis?

Los análisis también pueden ser apropiados si:

- Le diagnosticaron cáncer de próstata a los 55 años o antes y no cumple los criterios para los análisis.
- Se le diagnosticó cáncer de próstata de riesgo intermedio con histología intraductal/cribiforme a cualquier edad.

Guía 2

Criterios para la realización de análisis de personas diagnosticadas con cáncer de próstata (a cualquier edad)

Ascendencia	Se recomienda realizar análisis genéticos a las personas de ascendencia judía askenazí.
Características del cáncer	Se recomienda realizar análisis genéticos a las personas con las siguientes características: <ul style="list-style-type: none"> • Cáncer de próstata metastásico (estadio 4B) • Cáncer de próstata que se ha extendido a los ganglios linfáticos (estadio 4A) • Cáncer de próstata de muy alto riesgo o de alto riesgo
Antecedentes familiares	Los análisis genéticos se recomiendan en las siguientes situaciones: <ul style="list-style-type: none"> • Tiene uno o más parientes consanguíneos cercanos con cualquiera de las siguientes enfermedades: <ul style="list-style-type: none"> • Cáncer de mama diagnosticado a los 50 años o antes • Cáncer de mama masculino • Cáncer de ovario • Cáncer de páncreas • Cáncer de próstata de alto riesgo, o muy alto riesgo, que se ha extendido a los ganglios linfáticos o que es metastásico • Tiene tres o más parientes cercanos (usted inclusive) con cáncer de próstata o cáncer de mama del mismo lado de la familia.

Si los resultados dan positivo

Según sus resultados específicos, su médico puede recomendar exámenes de detección de cáncer de próstata en los que se analiza el nivel de antígeno prostático específico (PSA). A continuación, se proporciona más información sobre el PSA.

En el pasado, la detección del cáncer de próstata implicaba hacerse un examen de tacto rectal (ETR). Ahora, el ETR suele realizarse solo si es necesario.

PSA

El PSA es una proteína que se produce dentro de la próstata. Su función es ayudar al semen a transportar los espermatozoides. Todas las células prostáticas, tanto las normales como las cancerosas, producen PSA.

Si hay algún problema con la próstata, como el cáncer de próstata, la próstata puede producir más PSA. Si bien la mayor parte del PSA se encuentra en el semen, también llega un poco de este al torrente sanguíneo. Un nivel inusualmente alto de PSA en la sangre podría ser un indicio de cáncer de próstata.

Sin embargo, la edad y otros factores —como el agrandamiento de la próstata o una infección de las vías urinarias— también pueden causar un aumento de los niveles de PSA.



¡Nos interesan sus comentarios!

Nuestro objetivo es brindar información útil y fácil de entender sobre el cáncer. Realice nuestra encuesta para decirnos qué hicimos bien y qué podríamos mejorar.

[NCCN.org/patients/feedback](https://www.nccn.org/patients/feedback)

Síndrome de Li-Fraumeni

El síndrome de Li-Fraumeni (SLF) está causado por una variante patógena del gen *TP53*. Este gen ayuda a controlar la reparación o la supervivencia de las células dañadas.

Las familias con este síndrome tienen un alto riesgo de contraer distintos tipos de cáncer. Entre los cinco tipos más comunes o “centrales” de cáncer por SLF se incluyen:

- Sarcoma
- Leucemia
- Cáncer cerebral
- Cáncer de mama
- Cáncer corticosuprarrenal

¿Quiénes deberían someterse a los análisis?

Los análisis genéticos se recomiendan en las siguientes situaciones:

- Tiene antecedentes familiares de la variante de estirpe germinal del gen *TP53*.
- Cumple los criterios clásicos o los criterios de Chompret (consulte la **Guía 3**).
- Usted o alguien de su familia recibió el diagnóstico de leucemia hipodiploide pediátrica.

También se recomienda la realización de análisis genéticos si el tumor tiene una mutación del gen *TP53*. Siga leyendo para obtener más información.

Guía 3

Criterios para el diagnóstico del SLF

Criterios clásicos

Le diagnosticaron sarcoma antes de los 45 años.

y

Tiene un pariente de primer grado diagnosticado con cáncer antes de los 45 años.

y

Tiene un pariente de primer o segundo grado de la misma línea diagnosticado con cáncer a los 45 años o con un sarcoma a cualquier edad.

Criterios de Chompret

Le diagnosticaron un tumor en el espectro del SLF antes de los 46 años y tiene al menos un pariente de primer o segundo grado diagnosticado con un cáncer en el espectro del SLF antes de los 56 años o con múltiples tumores primarios a cualquier edad.

o

Ha tenido más de un tipo de cáncer y dos de ellos están en el espectro del SLF. El primero se lo descubrieron antes de los 46 años.

o

Le diagnosticaron uno de los tipos de cáncer poco frecuentes.

o

Le diagnosticaron cáncer de mama antes de los 31 años.

Tumores con el biomarcador TP53

Es posible, e incluso frecuente, que alguien nacido sin una variante de estirpe germinal del *TP53* tenga un tumor con una mutación somática (adquirida) de este gen. Por ejemplo, a diferencia de otros tipos de sarcoma, las variantes de estirpe germinal del *TP53* son poco frecuentes en personas con sarcoma de Ewing, tumores del estroma gastrointestinal (TEGI), tumores desmoides o angiosarcoma.

Si no cumple con los criterios para la realización de análisis pero el cáncer tiene una mutación del *TP53*, es posible que se soliciten análisis genéticos. Se analizarán sus antecedentes personales y familiares para determinar si vale la pena realizar los análisis genéticos.

Estos estudios suelen indicarse para las personas diagnosticadas con cualquier tipo de cáncer antes de los 30 años, o si su médico considera que es adecuado.

Adultos con resultados positivos

El síndrome de Li-Fraumeni es poco frecuente. Se recomienda la derivación a un equipo o centro especializado con experiencia en este síndrome.

Las personas con SLF tienen un riesgo elevado de padecer más de un tipo de cáncer. Lamentablemente, no existe un buen método de detección para todos ellos.

Consulte la **Guía 4** en la página siguiente para conocer las recomendaciones de detección de cáncer en adultos. En función de su estado de salud y sus antecedentes familiares, puede ser conveniente realizar pruebas más frecuentes.

RM de cuerpo entero

La RM de cuerpo entero puede detectar el cáncer de forma precoz en familias con síndrome de Li-Fraumeni. Sin embargo, también puede marcar como cáncer cosas que no lo son (un resultado falso positivo).

Si no puede someterse a una RM de cuerpo entero, pregunte a su médico sobre los ensayos clínicos disponibles en los que podría participar. También pregunte sobre otros métodos avanzados de diagnóstico por imágenes que pueden ser una opción.

SLF y radioterapia

La radiación aumenta el riesgo de contraer un sarcoma. Si está recibiendo tratamiento para el cáncer, se suele evitar la radioterapia si tiene otras buenas opciones de tratamiento.

Sin embargo, a veces la radioterapia es necesaria. En este caso, analice a fondo los beneficios de la radiación en comparación con el riesgo de padecer un segundo cáncer causado por este tratamiento para tomar una decisión informada.

Niños con resultados positivos

Si hay SLF en su familia, informe a su pediatra sobre el riesgo de cáncer infantil.

En las familias con este síndrome, se recomiendan las siguientes medidas de detección temprana del cáncer en niños:

- Examen físico completo que incluya un examen neurológico cada 6 a 12 meses.
- RM de cuerpo entero una vez al año desde la primera infancia.
- RM cerebral una vez al año desde la primera infancia (puede realizarse como parte de la RM de cuerpo entero o por separado).
- Para el carcinoma adrenocortical, ecografía cada 3 a 4 meses a partir de la primera infancia.

Guía 4

Exámenes de detección del cáncer en adultos con variantes de estirpe germinal del gen *TP53*

Exámenes de detección para el cáncer de mama en personas de sexo biológico femenino

A los 18 años: comience a familiarizarse con sus mamas e informe cualquier cambio a su médico. Hacerse autoexámenes de mamas con regularidad puede ayudar a notar los cambios. Si usted está en etapa premenopáusica, hacerse los exámenes cuando su período casi ha terminado puede ser de gran ayuda.

A partir de los 20 años: examen clínico de las mamas cada 6 a 12 meses (o, si alguien de su familia fue diagnosticado antes de los 20 años, comience a esa edad).

De 20 a 29 años: RM mamaria anual (o, si alguien en su familia fue diagnosticado antes de los 20 años, comience a esa edad).

De 30 a 75 años: mamografía y RM mamaria anual.

A partir de los 76 años: la atención es individualizada.

La **mastectomía reductora de riesgo** es una opción para las personas con variantes de estirpe germinal del gen *TP53*. Su médico le explicará los riesgos de esta cirugía, el grado de protección contra el cáncer que proporciona, los posibles efectos en la calidad de vida y sus opciones para la reconstrucción mamaria.

Exámenes de detección para otros tipos de cáncer

Recomendaciones generales

- Examen físico completo que incluya un examen neurológico cada 6 a 12 meses para pacientes que hayan tenido cáncer. Su médico buscará atentamente cualquier signo o síntoma de tumores poco frecuentes y secundarios.
- RM de cuerpo entero y cerebro una vez al año.

Cáncer de piel

Exámenes de la piel anuales a partir de los 18 años.

Cáncer de colon y estómago

Colonoscopia y endoscopia alta cada 2 a 5 años a partir de los 25 años, o 5 años antes del cáncer colorrectal o gástrico más temprano en la familia.

Si recibió radioterapia en el abdomen o todo el cuerpo, se recomienda realizar una colonoscopia 5 años después del tratamiento.

Cáncer de próstata

Análisis de antígeno prostático específico (PSA) anual a partir de los 40 años.

Síndrome de Cowden/STHP

Las variantes de estirpe germinal del gen *PTEN* pueden causar un espectro de trastornos llamados síndrome de tumor-hamartoma *PTEN* (STHP).

El STHP incluye los siguientes trastornos:

- Síndrome de Cowden (SC)
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (SBRR)
- Enfermedad de Lhermitte-Duclos en adultos (ELD)
- Síndrome similar a Proteus
- Trastornos del espectro autista con macrocefalia

El STHP causa tumores benignos (no cancerosos) llamados hamartomas que se forman en el interior o en la superficie del cuerpo. Además de los tumores benignos, las personas con síndrome de Cowden tienen un riesgo elevado de padecer tumores o lesiones malignas (cancerosas), con mayor frecuencia en la piel, las membranas mucosas, las mamas, la tiroides, el endometrio y el cerebro.

Aproximadamente 1 de cada 2 personas de sexo biológico femenino con síndrome de Cowden contraerá cáncer de mama, por lo general, a los 50 años.

El síndrome de Cowden se puede diagnosticar en función de los signos, síntomas y antecedentes médicos. Esto se denomina diagnóstico clínico. Se realiza un diagnóstico clínico si tiene determinadas combinaciones de las afecciones de salud enumeradas en la **Guía 5**.

Se recomienda realizar análisis genéticos a las personas con diagnóstico clínico de SC/STHP. A continuación, se describen otros criterios.

Guía 5

Características del síndrome de Cowden

Trastornos del espectro autista

Cáncer de mama

Cáncer de colon

Cáncer de endometrio

Acantosis glucogénica esofágica (áreas engrosadas y elevadas del revestimiento interno del esófago)

Hamartomas gastrointestinales (tumores benignos con una estructura distorsionada formada por una mezcla anormal de células y tejido que se encuentra en esa zona)

Ganglioneuromas gastrointestinales (tumores benignos de las células nerviosas)

Hiperpigmentación (oscurecimiento de la piel) del glande del pene

Discapacidad intelectual

Cáncer de riñón (carcinoma de células renales)

Enfermedad de Lhermitte-Duclos

Lipomas (tumores grasos benignos)

Macrocefalia (cabeza agrandada)

Cáncer de tiroides (papilar o folicular)

Problemas de tiroides (nódulos, bocio)

Lipomatosis testicular (lesiones benignas de los testículos)

Tricolemomas (tumores benignos que se forman en los folículos pilosos)

Problemas vasculares

Criterios para la realización de análisis

Los análisis genéticos para las variantes de estirpe germinal del *PTEN* se recomiendan en las siguientes situaciones:

- Reúne los criterios para el diagnóstico clínico de SC/STHP.
- Tiene antecedentes familiares de la variante del *PTEN*.
- Tiene SBRR.
- No reúne los criterios para el diagnóstico clínico, pero tiene determinadas combinaciones de otras características que figuran en la **Guía 5**.
- El análisis de biomarcadores detectó una variante somática del *PTEN* en un tumor.

Si los resultados dan positivo

Si está a su alcance, busque atención de un equipo o centro especializado con experiencia en este síndrome poco frecuente.

Se recomienda un examen físico completo anual. Los exámenes deben comenzar a los 18 años, o 5 años antes de la edad de la persona más joven de la familia diagnosticada con cáncer (lo que ocurra primero).

Las recomendaciones de exámenes de detección de cáncer para personas con SC/STHP se proporcionan en las **Guías 6 y 7**.

Guía 6

Gestión del riesgo de cáncer de mama en adultos con la variante de estirpe germinal del gen *PTEN*

Conocimiento de las mamas	A los 18 años, comience a familiarizarse con sus mamas e informe de inmediato cualquier cambio a su médico. Hacerse autoexámenes de mamas con regularidad permite familiarizarse con las mamas y notar los cambios.
Exámenes de detección del cáncer	<ul style="list-style-type: none"> • Se recomienda realizar un examen clínico de las mamas cada 6 a 12 meses a partir de los 25 años, o de 5 a 10 años antes de la edad de la persona más joven de la familia diagnosticada con cáncer (lo que ocurra primero). • Se recomienda realizar una mamografía y una RM mamaria una vez al año a partir de los 30 años, o 10 años antes de la edad de la persona más joven de la familia diagnosticada con cáncer (lo que ocurra primero). • Las exámenes de detección y la gestión del riesgo son individualizados para las personas mayores de 75 años.
Mastectomía reductora de riesgo	La mastectomía reductora de riesgo es una opción. Su médico le explicará los riesgos de la cirugía, el grado de protección contra el cáncer que proporciona y sus opciones para la reconstrucción mamaria.

Guía 7

Exámenes de detección para otros tipos de cáncer en adultos con la variante de estirpe germinal del gen *PTEN*

<p>Cáncer de endometrio</p>	<ul style="list-style-type: none"> • El cáncer de endometrio se suele detectar de forma precoz en función de los síntomas. Informe a su equipo de atención sobre cualquier síntoma, como sangrado entre ciclos o después de la menopausia. Puede ser útil hacer un seguimiento de los cambios en su ciclo menstrual en un calendario. • En las personas con SC/STHP, no suelen recomendarse los exámenes de detección del cáncer de endometrio. Sin embargo, algunos médicos sugieren realizarse una biopsia endometrial cada 1 a 2 años, a partir de los 35 años. • Hable con su médico sobre la opción de la histerectomía después de tener hijos. • Las personas con solo SC/STHP tienen un riesgo promedio de cáncer de ovario, por lo que no es necesario extirpar estos órganos.
<p>Cáncer colorrectal</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Se recomienda la colonoscopia a partir de los 35 años si no tiene ningún signo ni síntoma. • Si a un familiar cercano se le diagnosticó cáncer colorrectal antes de los 40 años, comience a hacerse los exámenes de detección de 5 a 10 años antes del diagnóstico de CCR más temprano en la familia. • La colonoscopia debe realizarse cada 5 años o con más frecuencia si el paciente es sintomático o se encuentran pólipos.
<p>Cáncer de riñón</p>	<p>Su médico puede recomendar una ecografía renal cada 1 a 2 años, a partir de los 40 años.</p>
<p>Cáncer de piel</p>	<p>Puede haber un riesgo elevado de contraer melanoma y otros problemas de la piel. Se recomiendan exámenes dermatológicos anuales.</p>
<p>Cáncer de tiroides</p>	<p>Se recomienda una ecografía tiroidea anual a partir de los 7 años en la mayoría de los casos.</p>

Atención para genes específicos

Las recomendaciones se presentan en orden alfabético por gen.

En los cuadros que aparecen a continuación, se brindan recomendaciones para reducir el riesgo de contraer cáncer en función de los resultados de sus análisis genéticos.

Guía 8

Recomendaciones para gestionar el riesgo de cáncer, según el gen

ATM

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	Realizarse un mamografía anual a partir de los 40 años. Su médico puede recomendar una RM mamaria a partir de los 30 o 35 años, en función de su edad, antecedentes familiares, densidad de las mamas y preferencias.
Cáncer epitelial de ovario	No hay suficientes pruebas para recomendar la salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR). La atención se orienta según sus antecedentes familiares.
Cáncer de páncreas	Consulte la página 25 para obtener más información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.
Cáncer de próstata	Cada vez hay más pruebas de la relación entre el gen <i>ATM</i> y el cáncer de próstata. Su médico puede controlar el nivel de PSA a partir de los 40 años.
Riesgos de contraer otros tipos de cáncer	Las personas con esta variante tienen un riesgo elevado de padecer cáncer colorrectal. Hable con su médico sobre recomendaciones de exámenes de detección y otros cuidados.

BARD1

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	Realizarse un mamografía anual a partir de los 40 años. Su médico puede recomendar una RM mamaria (además de la mamografía) también a partir de los 40 años, en función de su edad, antecedentes familiares, densidad de las mamas y preferencias.

BRCA1 y BRCA2

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama (en personas de sexo biológico femenino)	<ul style="list-style-type: none"> • A los 18 años: comience a familiarizarse con las mamas. Los autoexámenes pueden ayudar. • A los 25 años: comience a hacerse un examen clínico de las mamas cada 6 a 12 meses. • De 25 a 29 años: RM mamaria anual o, si a un pariente le diagnosticaron cáncer de mama antes de los 30 años, la atención es personalizada. • De 30 a 75 años: realizarse una mamografía y RM mamaria anual. • A partir de los 75 años: la atención es individualizada. • La mastectomía reductora de riesgo y los medicamentos reductores de riesgo son algunas opciones.
Cáncer de mama (en las personas de sexo biológico masculino)	<ul style="list-style-type: none"> • Autoexamen de mama e información a partir de los 35 años. • Examen clínico de las mamas cada 12 meses, a partir de los 35 años. • Su médico podría recomendar una mamografía anual a partir de los 50 años, o 10 años antes de la edad de la persona más joven de la familia diagnosticada con cáncer de mama masculino (lo que ocurra primero).
Cáncer de ovario	<ul style="list-style-type: none"> • Si lo desea, consulte a un especialista en fertilidad para conversar sobre planificación familiar. • Las opciones no quirúrgicas para reducir el riesgo incluyen píldoras anticonceptivas (con estrógeno y progestina) y DIU de levonorgestrel. • Para las portadoras del gen <i>BRCA1</i>, se recomienda la SORR entre los 35 y 40 años. Para las portadoras del gen <i>BRCA2</i>, puede esperarse hasta los 40 a 45 años. • Opción de histerectomía al momento de la SORR. • El tratamiento hormonal para la menopausia puede ayudar con los síntomas típicos de esta etapa. • Extirpar las trompas de Falopio primero (y los ovarios más adelante) puede ser una opción para quienes no están listas para perder los ovarios y desean una ligadura de trompas.
Melanoma	No existen recomendaciones de exámenes de detección específicos. Limitar la exposición a la radiación UV y realizarse un examen de piel de cuerpo entero una vez al año puede ayudar a disminuir el riesgo.
Cáncer de páncreas	Consulte la página 25 para obtener más información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.
Cáncer de próstata	Para los portadores del gen <i>BRCA2</i> , se recomienda comenzar con los exámenes de detección a partir de los 40 años. Los exámenes de detección pueden recomendarse para los portadores del gen <i>BRCA1</i> (también a los 40 años).

BRIP1

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer epitelial de ovario	Se recomienda la salpingooforectomía reductora de riesgo alrededor de los 45 a 50 años.

CDH1

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	<ul style="list-style-type: none"> • Realizarse un mamografía anual a partir de los 30 años. • Su médico puede recomendar la RM mamaria, además de las mamografías. • La mastectomía reductora de riesgo es una opción.
Riesgos de contraer otros tipos de cáncer	Las personas con esta variante tienen un riesgo elevado de padecer cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH). Pregunte a su médico qué significa esto para su atención.

CDKN2A

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Melanoma	Se recomienda un examen de piel de cuerpo entero realizado por un dermatólogo, incluida la fotografía corporal total y la dermatoscopia, cada 6 meses.
Cáncer de páncreas	Consulte la página 25 para obtener más información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.
Riesgos de contraer otros tipos de cáncer	También son posibles los tumores de la vaina de los nervios periféricos, los sarcomas y otros tipos de cáncer. Su médico puede sugerir vigilancia más allá de los exámenes de detección de cáncer de páncreas y melanoma. Esto podría incluir la RM de cuerpo entero y cerebro una vez al año.

CHEK2

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	<ul style="list-style-type: none"> • Realizarse un mamografía anual a partir de los 40 años. • Según su edad, antecedentes familiares, densidad de las mamas y preferencias, su médico puede recomendar una RM mamaria a partir de los 30 a 35 años.
Cáncer de próstata	Cada vez hay más pruebas de la relación entre el gen <i>CHEK2</i> y el cáncer de próstata. Su médico puede recomendar el control de su nivel de PSA a partir de los 40 años.

MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM (asociada con el síndrome de Lynch)

El síndrome de Lynch es la causa más frecuente de cáncer hereditario de colon y endometrio (útero). Las familias con síndrome de Lynch también tienen un riesgo elevado de cáncer urotelial, cerebral, gastrointestinal, ovárico, de mama, pancreático, biliar y otros.

Los criterios de los análisis para detectar el síndrome de Lynch y la atención posterior en caso de resultado positivo están fuera del alcance de esta guía. Para obtener más información, se recomienda a los profesionales de la salud consultar *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer colorrectal, gástrico y de endometrio*.

NF1

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	<ul style="list-style-type: none"> • Realizarse un mamografía anual a partir de los 30 años. • Su médico también puede recomendar una RM mamaria a partir de los 30 a 50 años.
Riesgos de contraer otros tipos de cáncer	Puede tener un riesgo elevado de tumores malignos de la vaina de los nervios periféricos, tumores del estroma gastrointestinal (TEGI) y otros. Se recomienda consultar a un especialista en <i>NF1</i> .

PALB2

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	<ul style="list-style-type: none"> • Realizarse una mamografía y RM mamaria anual a partir de los 30 años. • Converse con su médico sobre la opción de una mastectomía reductora de riesgo. • Para aquellas personas de sexo biológico masculino, su médico puede recomendar la misma estrategia de detección de cáncer de mama recomendada para los portadores del gen <i>BRCA</i>.
Cáncer epitelial de ovario	Hable con su médico sobre la opción de salpingooforectomía reductora de riesgo alrededor de los 45 o 50 años.
Cáncer de páncreas	Consulte la página 25 para obtener más información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.

PTEN (asociado con el síndrome de Cowden)

Las personas con variantes de estirpe germinal del gen *PTEN* tienen un riesgo elevado de padecer cáncer colorrectal, de mama, tiroides, endometrio y riñón. Consulte la página 32 para obtener más información sobre el síndrome de Cowden/síndrome de tumor-hamartoma *PTEN* (STHP).

RAD51C y RAD51D

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	Realizarse una mamografía (y posiblemente también una RM mamaria) anual a partir de los 40 años. El resto de la atención se orienta según sus antecedentes familiares.
Cáncer epitelial de ovario	Se recomienda la salpingooforectomía reductora de riesgo alrededor de los 45 o 50 años.

STK11 (asociado con el síndrome de Peutz-Jeghers)

El síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) es un síndrome de cáncer hereditario que causa tumores benignos en el tubo digestivo y manchas oscuras en la piel. Las personas con SPJ tienen un alto riesgo de contraer cáncer de **mama, colon, estómago, ovarios, intestino delgado, páncreas, cuello uterino, útero, pulmones y testículos**. La mayoría de las personas con SPJ tienen una variante de estirpe germinal causante de cáncer en el gen *STK11*.

Los análisis genéticos para detectar el SPJ y la atención posterior en caso de resultado positivo están fuera del alcance de esta guía. Para obtener más información, se recomienda a los profesionales de la salud consultar *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer colorrectal, gástrico y de endometrio*. Consulte a continuación la información sobre la gestión del riesgo de cáncer de mama y páncreas en personas con esta variante.

Cáncer de mama

- Realizarse una mamografía y RM mamaria anual a partir de los 30 años.
- Converse con su médico sobre la opción de una mastectomía reductora de riesgo.

Cáncer de páncreas

Consulte la página 25 para obtener más información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.

TP53 (asociado con el síndrome de Li-Fraumeni)

El síndrome de Li-Fraumeni (SLF) está causado por una variante patógena del gen *TP53*. Las familias con este síndrome tienen un alto riesgo de contraer distintos tipos de cáncer, especialmente **sarcoma, leucemia, cáncer cerebral, cáncer de mama y cáncer corticosuprarrenal**.

Muchos otros tipos de cáncer se han relacionado con el SLF, inclusive el melanoma, el cáncer colorrectal, el cáncer gástrico y el cáncer de próstata. Consulte la página 29 para obtener más información sobre el síndrome de Li-Fraumeni.

Puntos clave

- ▶ En las personas diagnosticadas con cáncer de mama, las decisiones sobre los análisis genéticos se basan en la edad, la ascendencia, los antecedentes familiares, el tipo de cáncer y sus características. Si los resultados dan positivo, su médico puede recomendar gestionar su riesgo con exámenes clínicos de las mamas, mamografías, RM mamarias, la mastectomía reductora de riesgo o medicamentos reductores de riesgo.
- ▶ Los estudios genéticos se recomiendan a todas las personas diagnosticadas con cáncer epitelial de ovario (a cualquier edad) y para sus parientes consanguíneos de primer y segundo grado. Si los resultados dan positivo, se puede recomendar la salpingooforectomía para reducir el riesgo. El tratamiento hormonal para la menopausia (THM) puede ser una opción para aliviar los síntomas de la menopausia quirúrgica.
- ▶ Los análisis genéticos se recomiendan a todas las personas diagnosticadas con cáncer de páncreas exocrino. Si los resultados dan positivo, su médico puede recomendar exámenes de detección anuales con ecografía endoscópica o colangiopancreatografía por resonancia magnética una vez que llegue a cierta edad.
- ▶ En las personas diagnosticadas con cáncer de próstata, las decisiones sobre los análisis genéticos se basan en la ascendencia, los antecedentes familiares, el estadio del cáncer y el nivel de riesgo de cáncer. Si los resultados dan positivo, su médico puede recomendar análisis de sangre para verificar el nivel de antígeno prostático específico (PSA).
- ▶ Se recomienda realizarse análisis genéticos para el síndrome de Li-Fraumeni si cumple con criterios específicos, si tiene antecedentes familiares de la variante de estirpe germinal del gen *TP53* y en algunas otras situaciones. En adultos con un resultado positivo, se recomiendan exámenes físicos frecuentes y RM anuales (de cuerpo entero y cerebro). Se recomiendan mamografías y RM mamarias para gestionar el riesgo de cáncer de mama. La mastectomía reductora de riesgo también es una alternativa.
- ▶ Se recomienda realizar análisis genéticos a las personas con diagnóstico clínico de síndrome de Cowden/síndrome de tumor-hamartoma *PTEN* y en algunas otras situaciones. Si los resultados dan positivo, la atención para gestionar el riesgo implica realizarse exámenes físicos anuales, mantenerse alerta para detectar signos de cáncer de endometrio y realizarse pruebas de detección de cáncer colorrectal, de mama, riñón, piel y tiroides. La mastectomía reductora de riesgo es una opción para disminuir el riesgo de cáncer de mama.

Preguntas para hacer

- ▶ Según mis resultados, ¿qué tipos de cáncer tengo riesgo de padecer?
- ▶ ¿Someterme a una cirugía reductora de riesgo para prevenir el cáncer de ovario o mama significa que nunca más tendré que preocuparme por contraer esos tipos de cáncer?
- ▶ ¿La mastectomía reductora de riesgo es algo que debo considerar? Si es así, ¿quién puede ayudarme a decidir?

4

Otros recursos

- 43 Qué más hay que saber
- 43 Qué más hacer
- 43 Dónde obtener ayuda

¿Quiere saber más? Aquí le explicamos cómo obtener ayuda adicional.

Qué más hay que saber

Este libro puede ayudarle a mejorar su atención oncológica. En él se explican con claridad las recomendaciones de los expertos y se sugieren preguntas que puede hacerle a su equipo de atención médica. Sin embargo, no es el único recurso que tiene.

Puede recibir tanta información y ayuda como necesite. A muchas personas les interesa saber más sobre los siguientes temas:

- Los detalles de su salud y tratamiento.
- Formar parte de un equipo de atención médica.
- Obtener ayuda económica.
- Encontrar un proveedor de atención que sea experto en su campo.
- Cómo afrontar los efectos secundarios.

Qué más hacer

Su centro de salud puede ayudar con los próximos pasos. Suelen disponer de recursos *in situ* para ayudar a satisfacer sus necesidades y encontrar respuestas a sus preguntas. Los centros de salud también pueden informarle de los recursos existentes en su comunidad.

Además de la ayuda de sus profesionales de atención médica, los recursos enumerados en la siguiente sección proporcionan apoyo a muchas personas como usted. Consulte la lista y visite los sitios web que se indican para obtener más información sobre estas organizaciones.

Dónde obtener ayuda

Breastcancer.org

[Breastcancer.org](https://www.breastcancer.org)

Breast Cancer Alliance

[Breastcanceralliance.org](https://www.breastcanceralliance.org)

CanCare, Inc.

[Cancare.org](https://www.cancare.org)

CancerCare

[Cancercare.org](https://www.cancercare.org)

Cancer Hope Network

[cancerhopenetwork.org](https://www.cancerhopenetwork.org)

DiepC Foundation

[diepcfoundation.org](https://www.diepcfoundation.org)

FORCE: Facing Our Risk of Cancer Empowered

[Facingourrisk.org](https://www.facingourrisk.org)

GPAC: Global Patient Advocacy Coalition

[GPACunited.org](https://www.gpacunited.org)

HIS Breast Cancer Awareness

[hisbreastcancer.org](https://www.hisbreastcancer.org)

Imerman Angels

[Imermanangels.org](https://www.imermanangels.org)

Fundación Lustgarten

[lustgarten.org](https://www.lustgarten.org)



Palabras que debe conocer

análisis genéticos

Análisis de sangre o saliva o de otras muestras para detectar mutaciones de estirpe germinal (hereditarias) que causan cáncer.

asesoramiento genético

Una charla con un experto sobre el riesgo de padecer una enfermedad en función de ciertos cambios en los genes.

cáncer epitelial de ovario

Cáncer que comienza en la capa superficial del tejido que rodea las trompas de Falopio y los ovarios. Es el tipo más frecuente de cáncer de ovario.

examen clínico de las mamas (ECM)

Un examen físico de las mamas realizado por un profesional de la salud para comprobar si hay bultos u otros cambios.

genes *BRCA1* y *BRCA2*

Las variantes de estos genes de reparación del ADN suponen un alto riesgo de cáncer de mama y ovario y un riesgo elevado de contraer cáncer de próstata y páncreas.

genes de predisposición al cáncer

Genes que, si se alteran de maneras específicas, aumentan el riesgo de padecer determinados tipos de cáncer. También llamados genes de susceptibilidad al cáncer.

mamografía

Imagen radiográfica que se hace para obtener imágenes del interior de la mama.

mamografía de detección

Radiografías de las mamas tomadas para comprobar la existencia de cáncer de mama en una persona sin signos ni síntomas de cáncer.

mastectomía reductora de riesgo (MRR)

Cirugía que extirpa toda la mama para reducir el riesgo de padecer cáncer de mama.

menopausia quirúrgica

Inicio forzado de la menopausia provocado por una intervención quirúrgica para extirpar los ovarios. Es el resultado de una caída repentina de estrógenos en el organismo.

mutación fundadora

Variante causante de una enfermedad que se da con frecuencia en distintos grupos de personas cuyos antepasados comunes son portadores de la variante.

mutación somática

Un cambio no hereditario en el ADN que sucedió en algún momento después de la concepción. También se conoce como mutación adquirida o mutación tumoral.

parientes consanguíneos cercanos

Los parientes consanguíneos cercanos incluyen familiares de primer, segundo y tercer grado del mismo lado de la familia.

penetrancia

Describe la probabilidad de que alguien con una variante hereditaria causante de cáncer presente signos y síntomas del cáncer. No todas las personas que tienen la variante padecerán el cáncer.

salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR)

Cirugía que extirpa los ovarios y las trompas de Falopio para reducir el riesgo de cáncer de ovario, cáncer de trompa de Falopio y tumores peritoneales primarios en personas de alto riesgo.

secuenciación de nueva generación (SNG)

Análisis de una muestra para detectar muchas variantes genéticas a la vez. También se llama perfil multigénico.

síndrome de Li-Fraumeni (SLF)

Síndrome oncológico hereditario causado por una variante patógena del gen *TP53*. Las familias con SLF tienen un alto riesgo de contraer sarcoma, leucemia, cáncer cerebral, cáncer de mama y cáncer corticoadrenal.

síndrome de Lynch

Un síndrome de cáncer hereditario que aumenta el riesgo de contraer cáncer colorrectal, de endometrio, ovario y otros tipos de cáncer.

síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ)

Síndrome de cáncer hereditario en el que se forman muchos pólipos en el revestimiento del tubo digestivo y aparecen manchas oscuras en la piel. Las personas con SPJ tienen un alto riesgo de contraer cáncer del tubo digestivo, mama, páncreas, ovario, pulmón y cuello uterino. El SPJ suele estar causado por diferencias en el gen *STK11*.

tratamiento hormonal para la menopausia (THM)

El uso de hormonas para aliviar los efectos secundarios de la menopausia. Este enfoque antes se llamaba tratamiento de reemplazo hormonal (TRH).

trompa de Falopio

Un tubo delgado a través del cual viaja el óvulo del ovario hacia el útero.

variante

Una diferencia en un gen que puede ser útil, perjudicial o no tener ningún efecto (conocido) en su salud. Las variantes con las que se nace se denominan variantes de estirpe germinal.

variante de estirpe germinal

Diferencia genética que se transmite de padres a sus hijos biológicos.

variante patógena/probablemente patógena (P/PP)

Una variante (diferencia) en un gen que implica que tiene un riesgo elevado de contraer uno más tipos de cáncer.

Colaboradores de NCCN

Esta guía para pacientes se basa en la NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer de mama, ovario, páncreas y próstata, versión 2.2025 – 7 de noviembre de 2024. Fue adaptada, revisada y publicada con la colaboración de las siguientes personas:

Dorothy A. Shead, máster en Ciencias
Directora ejecutiva de Operaciones
de Información para Pacientes

Erin Vidic, máster en Artes
Redactora médica sénior, Información para
pacientes

Susan Kidney
Especialista ejecutiva en Diseño Gráfico

La versión 2.2025 de las NCCN Guidelines® para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer de mama, ovario, páncreas y próstata estuvo a cargo de los siguientes miembros del panel de NCCN:

*Dra. Mary B. Daly, doctora
en Medicina/presidenta
Fox Chase Cancer Center

*Dra. Tuya Pal, vicepresidenta
Vanderbilt-Ingram Cancer Center

Dra. Zahraa AlHilli
Case Comprehensive Cancer Center/
University Hospitals Seidman Cancer
Center and Cleveland Clinic Taussig
Cancer Institute

Dra. Banu Arun
The University of Texas
MD Anderson Cancer Center

Dra. Sandra S. Buys
Huntsman Cancer Institute,
University of Utah

Dra. Heather H. Cheng, doctora
en Medicina
Fred Hutchinson Cancer Center

*Dra. Jane Churpek, máster en Ciencias
University of Wisconsin
Carbone Cancer Center

*Dra. Sarah Colonna, máster
en Ciencias de la Investigación
Huntsman Cancer Institute,
University of Utah

Dra. Susan M. Domchek
Abramson Cancer Center,
University of Pennsylvania

*Susan Friedman, doctora
en Medicina Veterinaria
FORCE: Facing Our Risk of Cancer Empowered

Dra. Veda N. Giri
Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital

*Dr. Michael Goggins
Johns Hopkins Kimmel Cancer Center

Dra. Andrea Hagemann, máster
en Ciencias de la Investigación
Siteman Cancer Center,
Barnes-Jewish Hospital and
Washington University School of Medicine

*Dra. Ashley Hendrix, máster en
Dirección de Empresas
The University of Tennessee
Health Science Center

Dezheng Huo, doctor en Medicina
The UChicago Medicine
Comprehensive Cancer Center

Mollie L. Hutton, máster en Ciencias,
asesora genética certificada
Roswell Park Comprehensive Cancer Center

Dra. Beth Y. Karlan
UCLA Jonsson Comprehensive Cancer Center

Dra. Nawal Kassem, máster en Ciencias
Indiana University Melvin and Bren Simon
Comprehensive Cancer Center

Dra. Seema Khan
Robert H. Lurie Comprehensive Cancer
Center, Northwestern University

Dra. Katia Khoury
O'Neal Comprehensive
Cancer Center, UAB

*Dra. Allison W. Kurian, máster
en Ciencias
Stanford Cancer Institute

Dra. Christine Laronga
Moffitt Cancer Center

Julie S. Mak, máster en Ciencias,
asesora genética certificada
UCSF Helen Diller Family
Comprehensive Cancer Center

Dr. John Mansour
UT Southwestern Simmons
Comprehensive Cancer Center

Dra. Kara N. Maxwell, doctora
en Medicina
Abramson Cancer Center,
University of Pennsylvania

Dr. Kevin McDonnell, doctor en Medicina
City of Hope National Medical Center

Dra. Carolyn S. Menendez
Duke Cancer Institute

Dra. Sofia D. Merajver, doctora
en Medicina
University of Michigan Rogel Cancer Center

Dra. Barbara S. Norquist
Fred Hutchinson Cancer Center

Dr. Kenneth Offit, máster en Salud
Pública
Memorial Sloan Kettering Cancer Center

Dra. Dominique Rash
UC San Diego Moores Cancer Center

Gwen Reiser, máster en Ciencias,
asesora genética certificada
Fred & Pamela Buffett Cancer Center

*Leigha Senter-Jamieson, máster en
Ciencias, asesora genética certificada
The Ohio State University Comprehensive Cancer
Center – James Cancer Hospital
and Solove Research Institute

Kristen Mahoney Shannon, máster en
Ciencias, asesora genética certificada
Mass General Cancer Center

Dra. Kala Visvanathan, magíster
en Ciencias de la Salud
Johns Hopkins Kimmel Cancer Center

Dra. Jeanna Welborn
UC Davis Comprehensive Cancer Center

*Dra. Myra J. Wick, doctora en Medicina
Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center

Dra. Marie Wood
University of Colorado Cancer Center

Dr. Matthew B. Yurgelun
Dana-Farber/Brigham and
Women's Cancer Center

NCCN

Susan Darlow, doctora en Medicina
Gerente sénior de Normalización de la Información
sobre Directrices

Zeenat Diwan, máster en Ciencias,
doctora en Medicina
Científica adjunta/redactora médica

Mary Dwyer, máster en Ciencias
Directora ejecutiva de Operaciones de Guías

Centros oncológicos de NCCN

Abramson Cancer Center,
University of Pennsylvania
Filadelfia, Pensilvania

+1 800.789.7366 • pennmedicine.org/cancer

Case Comprehensive Cancer Center/
University Hospitals Seidman Cancer Center and
Cleveland Clinic Taussig Cancer Institute
Cleveland, Ohio

UH Seidman Cancer Center

+1 800.641.2422 • uhhospitals.org/services/cancer-services

CC Taussig Cancer Institute

+1 866.223.8100 • my.clevelandclinic.org/departments/cancer

Case CCC

+1 216.844.8797 • case.edu/cancer

City of Hope National Medical Center
Duarte, California

+1 800.826.4673 • cityofhope.org

Dana-Farber/Brigham and Women's Cancer Center |
Mass General Cancer Center

Boston, Massachusetts

+1 877.442.3324 • youhaveus.org

+1 617.726.5130 • massgeneral.org/cancer-center

Duke Cancer Institute

Durham, Carolina del Norte

+1 888.275.3853 • dukecancerinstitute.org

Fox Chase Cancer Center

Filadelfia, Pensilvania

+1 888.369.2427 • foxchase.org

Fred & Pamela Buffett Cancer Center

Omaha, Nebraska

+1 402.559.5600 • unmc.edu/cancercenter

Fred Hutchinson Cancer Center

Seattle, Washington

+1 206.667.5000 • fredhutch.org

Huntsman Cancer Institute, University of Utah

Salt Lake City, Utah

+1 800.824.2073 • healthcare.utah.edu/huntsmancancerinstitute

Indiana University Melvin and Bren Simon
Comprehensive Cancer Center

Indianápolis, Indiana

+1 888.600.4822 • www.cancer.iu.edu

Johns Hopkins Kimmel Cancer Center

Baltimore, Maryland

+1 410.955.8964

www.hopkinskimmelcancercenter.org

Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center

Phoenix/Scottsdale, Arizona

Jacksonville, Florida

Rochester, Minnesota

+1 480.301.8000 • Arizona

+1 904.953.0853 • Florida

+1 507.538.3270 • Minnesota

mayoclinic.org/cancercenter

Memorial Sloan Kettering Cancer Center

Nueva York, Nueva York

+1 800.525.2225 • mskcc.org

Moffitt Cancer Center

Tampa, Florida

+1 888.663.3488 • moffitt.org

O'Neal Comprehensive Cancer Center, UAB

Birmingham, Alabama

+1 800.822.0933 • uab.edu/onealcancercenter

Robert H. Lurie Comprehensive Cancer
Center, Northwestern University

Chicago, Illinois

+1 866.587.4322 • cancer.northwestern.edu

Roswell Park Comprehensive Cancer Center

Búfalo, Nueva York

+1 877.275.7724 • roswellpark.org

Siteman Cancer Center, Barnes-Jewish Hospital
and Washington University School of Medicine

San Luis, Misuri

+1 800.600.3606 • siteman.wustl.edu

St. Jude Children's Research Hospital/

The University of Tennessee Health Science Center

Memphis, Tennessee

+1 866.278.5833 • stjude.org

+1 901.448.5500 • uthsc.edu

Stanford Cancer Institute

Stanford, California

+1 877.668.7535 • cancer.stanford.edu

The Ohio State University Comprehensive Cancer Center -
James Cancer Hospital and Solove Research Institute

Columbus, Ohio

+1 800.293.5066 • cancer.osu.edu

The UChicago Medicine Comprehensive Cancer Center

Chicago, Illinois

+1 773.702.1000 • uchicagomedicine.org/cancer

The University of Texas MD Anderson Cancer Center

Houston, Texas

+1 844.269.5922 • mdanderson.org

UC Davis Comprehensive Cancer Center
Sacramento, California
+1 916.734.5959 • +1 800.770.9261
health.ucdavis.edu/cancer

UC San Diego Moores Cancer Center
La Jolla, California
+1 858.822.6100 • cancer.ucsd.edu

UCLA Jonsson Comprehensive Cancer Center
Los Ángeles, California
+1 310.825.5268 • uclahealth.org/cancer

UCSF Helen Diller Family
Comprehensive Cancer Center
San Francisco, California
+1 800.689.8273 • cancer.ucsf.edu

University of Colorado Cancer Center
Aurora, Colorado
+1 720.848.0300 • coloradocancercenter.org

University of Michigan Rogel Cancer Center
Ann Arbor, Michigan
+1 800.865.1125 • rogelcancercenter.org

University of Wisconsin Carbone Cancer Center
Madison, Wisconsin
+1 608.265.1700 • uwhealth.org/cancer

UT Southwestern Simmons
Comprehensive Cancer Center
Dallas, Texas
+1 214.648.3111 • utsouthwestern.edu/simmons

Vanderbilt-Ingram Cancer Center
Nashville, Tennessee
+1 877.936.8422 • vicc.org

Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital
New Haven, Connecticut
+1 855.4.SMILOW • yalecancercenter.org



**Comparta
su opinión con
nosotros.**

Complete nuestra encuesta y contribuya para que NCCN Guidelines for Patients sea mejor para todos.

NCCN.org/patients/comments

Índice

- análisis de PSA** 28, 31, 35, 38
- análisis genético preimplantacional (PGT)** 13
- análisis genéticos caseros** 11
- ascendencia judía askenazí** 9, 17, 19, 25, 27
- cáncer de tiroides** 32, 34, 39
- colangiopancreatografía por resonancia magnética (CPRM)** 26
- diagnóstico de mosaicismo** 14
- diagnóstico prenatal** 13
- dispositivo intrauterino (DIU) con levonorgestrel** 24, 25, 36
- ecografía endoscópica** 26
- fecundación *in vitro* (FIV)** 13
- inhibidores de la aromatasa** 22
- ligadura de trompas** 25, 36
- mamografía** 18, 20, 31, 33, 35–40
- mastectomía reductora de riesgo (MRR)** 9, 21–22, 31, 33, 36–37, 39–40
- penetrancia** 6, 11
- planificación familiar** 13
- RM mamaria** 21, 31, 33, 35–40
- salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR)** 9, 23–24, 37, 39
- secuenciación de nueva generación (SNG)** 11
- síndrome de Cowden** 32–34
- síndrome de Li-Fraumeni (SLF)** 29–31, 40
- tamoxifeno** 22
- trasplante de células hematopoyéticas (TCH)** 9
- tratamiento hormonal para la menopausia** 9, 24, 36
- variante de significado incierto (VSI)** 14, 20





Análisis genéticos para cáncer hereditario de mama, ovario, páncreas y próstata 2025

Para colaborar con NCCN Guidelines for Patients, visite

[NCCNFoundation.org/Donate](https://www.nccn.org/Donate)

NCCN

National Comprehensive
Cancer Network®

3025 Chemical Road, Suite 100
Plymouth Meeting, PA 19462
+1 215.690.0300

[NCCN.org/patients](https://www.nccn.org/patients) - Para pacientes | [NCCN.org](https://www.nccn.org) - Para médicos

PAT-N-1840-0825