National Comprehensive Cancer Network®

2026

NCCN Guidelines for Patients®

Recomendaciones sobre el tratamiento del cáncer de parte de los principales expertos de National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)

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



Gracias al apoyo de National Comprehensive Cancer Network® Foundation

Disponible en Internet en NCCN.org/patientguidelines



NCCN Guidelines for Patients®

La guía esencial para las personas que se enfrentan al cáncer.

Basada en las recomendaciones para la atención de destacados expertos en oncología.

Explica la atención oncológica de alta calidad que se brinda en centros oncológicos de vanguardia.

Revisada y corregida todos los años.

¿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®).

Como la atención oncológica está en constante evolución, NCCN elabora y actualiza con frecuencia recomendaciones basadas en pruebas que utilizan los profesionales de atención médica de todo el mundo. Estas recomendaciones se conocen como NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®).

En NCCN Guidelines for Patients, se explican de manera sencilla estas recomendaciones de los expertos, para que pueda hablar con su equipo de atención médica sobre la mejor atención para usted.

Estas NCCN Guidelines for Patients se basan en las NCCN Guidelines® para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer de mama, ovario, páncreas y próstata, versión 3.2026, 19 de febrero de 2026.

Ver NCCN Guidelines for Patients gratis en Internet: NCCN.org/patientguidelines

Buscar un centro oncológico de NCCN cerca de usted: NCCN.org/cancercenters

Conocer cómo se preparan las NCCN Guidelines for Patients: NCCN.org/patient-guidelines-process

Comuníquese con nosotros

@NCCNorg @NCCNVideo NCCN @NCCNorg

Quiénes nos apoyan

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

Transformamos la atención oncológica compleja en un acompañamiento confiable y financiamos a la próxima generación de investigadores que darán forma a la atención del mañana.

NCCN Foundation agradece profundamente a las siguientes empresas colaboradoras por hacer posible esta NCCN Guidelines for Patients: GSK.

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.



El camino hacia el futuro comienza aquí.

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

Donar ahora

Contenido

4 Capítulo 1
Sobre los análisis genéticos

8 Capítulo 2
El proceso de los análisis genéticos

17 Capítulo 3
Criterios para la realización de análisis y atención en función de los resultados

46 Capítulo 4
Otros recursos

50 Palabras que debe conocer

52 Colaboradores de NCCN

53 Centros oncológicos de NCCN

54 Índice

©2026 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.

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?

7 ¿Cómo puedo recibir la mejor atención?

Si le han diagnosticado cáncer, los análisis genéticos pueden ayudar a su oncólogo a darle las recomendaciones más pertinentes 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 hamartoma tumoral PTEN

Para obtener información sobre los análisis genéticos para otros tipos de cáncer y síndromes hereditarios, se recomienda a los profesionales de atención médica que consulten las *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer colorrectal, de endometrio, de esófago y gástrico.*

El cáncer hereditario no es muy diferente del cáncer no hereditario. Lo que lo diferencia es la forma en la que 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 o 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 de su ADN único, su riesgo de padecer cáncer se basa en sus antecedentes de salud 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.

Cómo puede ayudarle esta guía

Tomar decisiones sobre la atención oncológica es estresante. Tiene mucho por aprender y no sabe lo que le depara el futuro.

Utilice esta guía para obtener la información y el apoyo que necesita.

Los pacientes, los médicos y otros profesionales de la salud confían en las NCCN Guidelines for Patients. Esta guía utiliza un lenguaje claro y cotidiano para explicar las recomendaciones actuales sobre el tratamiento del cáncer formuladas por expertos respetados en la materia. Las recomendaciones se basan en las investigaciones y las prácticas más recientes de los mejores centros oncológicos.

Su salud es única, por lo que su atención oncológica también debería serlo. A medida que lea esta guía, aprenderá sobre qué tratamientos tienen más probabilidades de ofrecer los mejores resultados para su caso. Así, tendrá más preparación para hablar con su equipo de atención médica.

¿Cómo puedo recibir la mejor atención?

Luche por usted. Usted tiene un papel importante que desempeñar en su cuidado. Muchas personas se sienten más satisfechas cuando participan activamente en la planificación de su atención oncológica.

Las NCCN Guidelines for Patients le permitirán desempeñar un papel más importante en su atención. Hable sobre las recomendaciones de esta guía con su equipo de atención médica. Pregunte sobre sus opciones y comparta sus objetivos e inquietudes.

¿No sabe qué preguntar? No se olvide de que cuenta con apoyo. Es por eso que incluimos sugerencias de preguntas al final de cada capítulo. Siga leyendo para encontrar la mejor atención posible.



¡Cuéntenos qué opina!

Tómese un momento para completar una encuesta en línea sobre NCCN Guidelines for Patients.
NCCN.org/patients/response

2

El proceso de los análisis genéticos

9 Asesoramiento previo al análisis

11 Elección de los mejores análisis para usted

12 Si los resultados dan positivo

15 Otros posibles resultados

16 Puntos clave

16 Preguntas para hacer

2 El proceso de los análisis genéticos

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 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 que comunique si se sometió a alguna cirugía para reducir el riesgo de desarrollar cáncer. Por ejemplo, una salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR)

El proceso de los análisis genéticos



o una mastectomía reductora de riesgo (MRR). La SORR (también llamada salpingooforectomía bilateral o SOB) extirpa ambos ovarios y las trompas de Falopio. En la MRR, se extirpan ambas mamas.

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

- Sus antecedentes de embarazos.
- 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 es importante el o los tipos de cáncer que se les diagnosticaron a sus familiares y la edad que tenían en el momento del diagnóstico.

El profesional que realiza los análisis también le preguntará sobre su origen étnico. 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 presentar mutaciones fundadoras, incluidas las variantes *BRCA1* y *BRCA2*.

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 madre** cuando se utiliza sangre, saliva o un hisopado de mejilla. Para garantizar la extracción de su ADN (y no el del donante), su médico podría extraer una pequeña muestra 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. El costo para la mayoría de las personas en los Estados Unidos es de USD 250 o menos, según la cantidad de genes analizados y otros factores.

Otros temas para analizar

Usted y el profesional que realiza los análisis también hablarán sobre los siguientes temas:

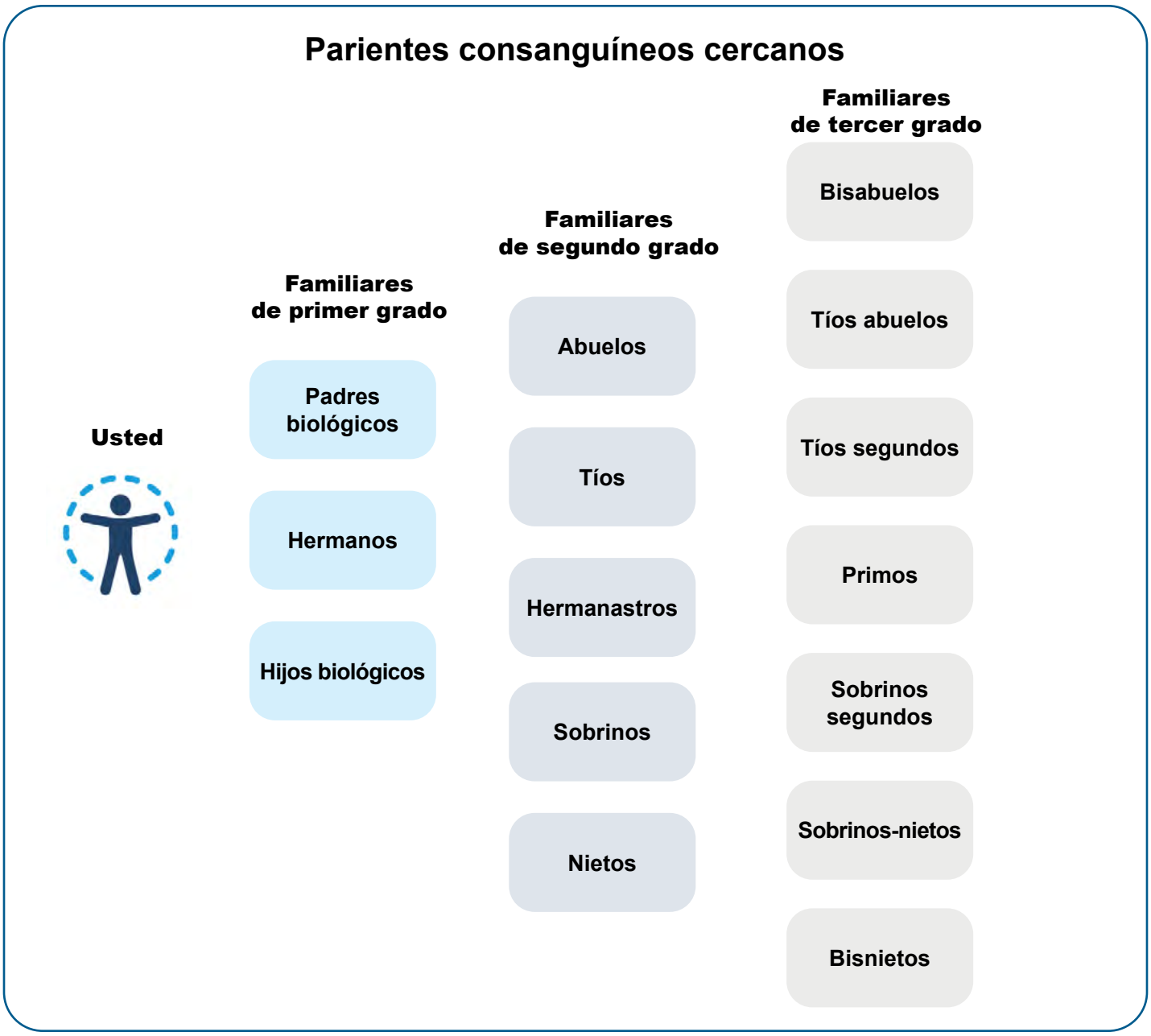
- Consentimiento informado
- Confidencialidad de su información genética
- Leyes vigentes sobre discriminación genética

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

Podrían 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.



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.

Si su análisis da positivo y no tiene un diagnóstico de cáncer, el siguiente paso es analizar con su profesional de atención médica las opciones para controlar su riesgo de cáncer. 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. También podría influir en los ensayos clínicos para los que es elegible.

Comunicar sus resultados

Comparta sus resultados con sus familiares biológicos en la medida de lo posible. También podrían tener un riesgo elevado y pueden beneficiarse de la evaluación de riesgos y de los posibles análisis.

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



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 sus antecedentes familiares.
- Los resultados pueden ser inexactos.

Consulte con un profesional de atención médica si obtiene un resultado positivo de una prueba recreativa. Es posible que deba realizar otro análisis genético para confirmar los resultados antes de usarlos para su atención médica. Debido a las limitaciones de las pruebas recreativas mencionadas anteriormente, también debería consultar con un profesional de atención médica si obtiene un resultado negativo.

Hay pruebas caseras más completas disponibles a través de empresas como Invitae. 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.

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, 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 debería hacer un seguimiento con su profesional de atención médica depende de su edad, la planificación reproductiva, otros problemas de salud, las cirugías reductoras de riesgo y otros factores de riesgo.

Planificación familiar

Si está en edad reproductiva, su médico le explicará lo que podría 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 portadoras 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.

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 esperma. Si se desea, solo los embriones que no portan la variante pueden transferirse al útero.



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.



¡Cuéntenos qué opina!

Tómese un momento para completar una encuesta en línea sobre NCCN Guidelines for Patients.
NCCN.org/patients/response

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 podría tener un riesgo superior al promedio según sus antecedentes personales y familiares por cualquiera de las siguientes razones:

- Es portador de una variante de un gen analizado que no se puede detectar con la tecnología actual.
- Es portador de una variante en un gen que no se incluyó en el perfil analizado.
- 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.

Se considera no 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, podría 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 podrían 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, podría 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. La VSI es un resultado habitual, en especial cuando se analiza una gran cantidad de genes al mismo tiempo. Debido a que su significado no está claro, un resultado de VSI no se utiliza para tomar decisiones sobre la atención.

Con el tiempo, el laboratorio que realizó sus análisis podría tener información actualizada sobre el significado de ciertas VSI. Lo ideal es que le compartan automáticamente cualquier información nueva. Si no lo hacen, comuníquese con el profesional que realiza los análisis cada 3 a 5 años para confirmar que sus resultados estén actualizados.

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 si se obtiene 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 (un resultado positivo), comparta sus resultados con sus familiares biológicos. También podrían 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, variante de significado incierto (VSI) y 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 los 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

18 Recomendaciones generales

19 Cáncer de mama hereditario

24 Cáncer de ovario hereditario

27 Cáncer de páncreas hereditario

29 Cáncer de próstata hereditario

31 Síndrome de Li-Fraumeni

34 Síndrome de Cowden/STHP

38 Atención para genes específicos

45 Puntos clave

45 Preguntas para hacer

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

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

Por lo general, se recomiendan las pruebas en las situaciones que se describen a continuación. Si usted tiene antecedentes personales o familiares de cualquiera de los siguientes tipos de cáncer o síndromes, encontrará una orientación más específica más adelante en este capítulo.

- Síndrome de Li-Fraumeni (SLF)
- Síndrome de Cowden u otra afección de hamartoma asociada a *PTEN*
- Cáncer de mama
- Cáncer de ovario
- Cáncer de páncreas
- Cáncer de próstata

Para obtener información sobre los análisis genéticos para otros tipos de cáncer y síndromes hereditarios, se recomienda a los profesionales de atención médica que consulten las *NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer colorrectal, de endometrio, de esófago y gástrico.*

Familiar(es) con una variante causante de cáncer conocida

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

Para tomar decisiones informadas sobre la atención del cáncer

Si usted tiene cáncer, los análisis genéticos pueden ayudar a su profesional de atención médica a tomar decisiones sobre la quimioterapia y otras formas de tratamiento sistémico; en concreto, pueden ayudar a determinar si la quimioterapia con platino y los inhibidores de PARP serían útiles para ciertos tipos de cáncer. Algunas variantes también pueden influir en las decisiones sobre la cirugía o la radioterapia.

Si tiene riesgo de cáncer de mama o de ovario, los análisis genéticos pueden ser útiles para decidir, junto con su equipo de atención médica, si debe someterse a una cirugía reductora de riesgo.

El tumor tiene una característica que también podría ser hereditaria

Si tiene cáncer, es posible que se haya analizado el tejido de su tumor para detectar características particulares, llamadas biomarcadores. Muchos biomarcadores son mutaciones (cambios) en el ADN del tumor. Los cambios en el tumor o en el propio cáncer se describen como somáticos o adquiridos.

A veces, una mutación detectada en el tumor podría ser hereditaria. En estas situaciones, su profesional de atención médica podría recomendar análisis genéticos para saber si la mutación es hereditaria y, de ser así, qué significa esto para usted y su familia.

Además, para algunos tipos de cáncer hereditario, la elección del mejor tratamiento depende de si una mutación tumoral es hereditaria.

¿Quién más podría beneficiarse de los análisis?

Las personas de ascendencia judía askenazí tienen un riesgo superior al promedio de ser portadoras de ciertas variantes genéticas causantes de cáncer. Se podría considerar la realización de estos análisis si usted es de ascendencia judía askenazí, incluso si no tiene ningún otro factor de riesgo.

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

Los análisis también podrían ser adecuados para ciertos tumores poco frecuentes y en otras situaciones que no se abordan directamente en esta guía.

Cáncer de mama hereditario

Este tipo de cáncer comienza en las células de la mama. Cualquier persona puede padecer cáncer de mama, incluso las personas de sexo biológico masculino.

Casi todos los casos de cáncer de mama son carcinomas. Los carcinomas comienzan en las células que recubren las superficies internas o externas del cuerpo. El tipo más común de cáncer de mama, el carcinoma ductal, comienza en las células que recubren los conductos lácteos. El carcinoma lobulillar comienza en los lóbulos (glándulas productoras 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).

Aproximadamente 1 de cada 10 casos de cáncer de mama tiene una causa hereditaria. Los genes de susceptibilidad al cáncer de mama incluyen *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, 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

Para 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 las siguientes enfermedades:

- Cáncer de mama masculino
- Cáncer de mama triple negativo
- Más de un tipo de cáncer de mama
- Cáncer de mama lobulillar con 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 familiares (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 debería 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 podría tener efectos en los ensayos clínicos en los que es elegible.

Si usted no cumple los criterios descritos anteriormente

Si no le han diagnosticado cáncer de mama, o si se lo han diagnosticado pero no cumple con los criterios antes descritos, se recomienda realizar análisis en las siguientes situaciones:

- Tiene un pariente consanguíneo de primer o segundo grado que cumple con los criterios antes descritos.
- Tiene un riesgo del 5 % o más de presentar una variante de *BRCA1/2* según una calculadora de riesgo, como *BRCA*Pro o CanRisk.

También podría considerarse la realización de 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 podrían ser una opción para las personas con un riesgo del 2,5 % al 5 % de presentar una variante de *BRCA1/2* según una calculadora de riesgo. En este caso, al decidir si incluir genes distintos de *BRCA1/2,* su profesional de atención médica tendrá en cuenta sus preferencias, su cobertura de seguro médico y la rapidez de los resultados.

Cuantos más genes se analicen, más probabilidades tendrá de obtener una variante de significado incierto (VSI).

¿Quiénes probablemente no se beneficien de los análisis?

En las personas que no tienen familiares cercanos con cáncer de mama, de ovario, de páncreas o de próstata, es poco probable que los análisis detecten 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 con 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 las páginas 38 a 44 para obtener 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 las mamas con regularidad podría 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

Una mamografía de detección utiliza rayos X de dosis baja para tomar imágenes de la mama en 4 posiciones diferentes. 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.

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

Examen clínico de las mamas

El examen clínico de las mamas (ECM) es un examen físico de las mamas desnudas que realiza un profesional de atención médica para detectar bultos u otros cambios. Mientras usted está en posición sentada o acostada, el profesional de atención médica palpará (tocará) 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 de radio 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 utilizará ambos métodos.

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

Mastectomía reductora de riesgo

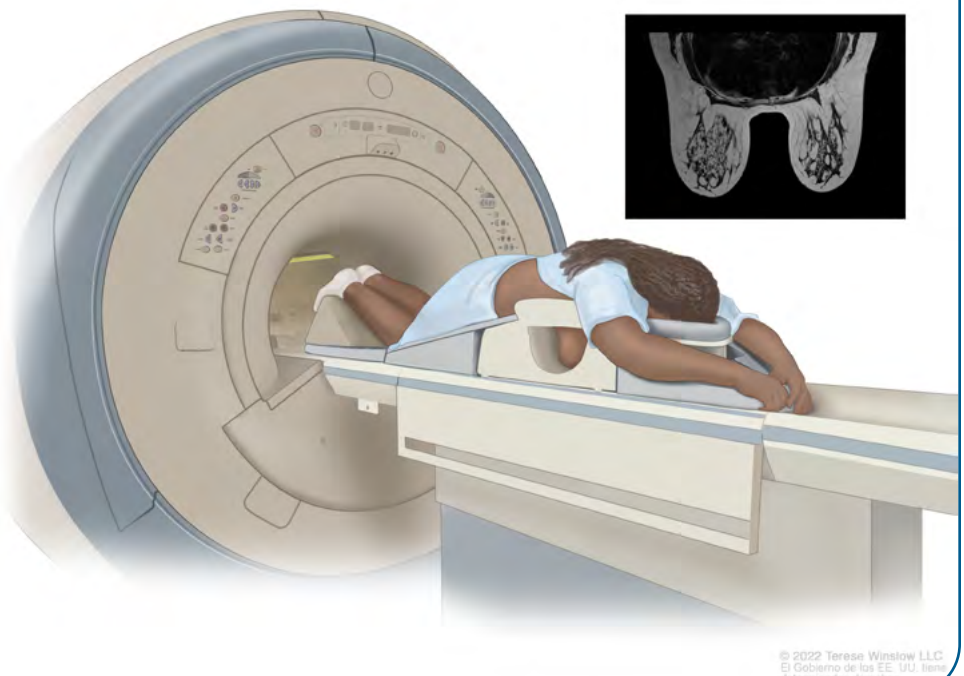
La cirugía para extirpar las mamas reduce el riesgo de padecer cáncer de mama. La cirugía para extirpar ambas mamas con este fin se llama mastectomía bilateral reductora de riesgo.

La mastectomía reductora de riesgo es una opción que puede considerarse para las personas con variantes de la estirpe germinal en ciertos genes de susceptibilidad al cáncer de mama, como *BRCA1/2, CDH1, PALB2, PTEN* (asociado con el síndrome de Cowden), *STK11* y *TP53* (asociado con el síndrome de Li-Fraumeni). La información sobre la atención del síndrome de Li-Fraumeni y el síndrome de Cowden se proporciona más adelante en este capítulo.

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

RM mamaria

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


© 2022 Terese Winslow LLC. El Gobierno de los EE. UU. tiene determinados derechos

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 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 ejemplos de inhibidores de la aromatasa. Estos medicamentos impiden que la aromatasa (una enzima del tejido graso) convierta otras hormonas del cuerpo en estrógeno para reducir sus niveles.

Cáncer de ovario hereditario

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 tipos de cáncer epitelial de ovario. Estas son las formas más frecuentes:

- Carcinoma seroso de alto grado (HGSC)
- Carcinoma endometrioide 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*).

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

¿Quién debería realizarse los análisis?

Si alguna vez le han diagnosticado cáncer epitelial de ovario (incluidos el cáncer de trompa de Falopio y el cáncer peritoneal), se recomiendan los análisis genéticos.

Los análisis también se recomiendan para las personas con diagnóstico de ciertos tipos de cáncer de ovario no epitelial, como el carcinoma de células pequeñas del ovario o los tumores de los cordones sexuales con túbulos anulares.

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 presentar una variante de *BRCA1/2* según una calculadora de riesgo, como *BRCA*Pro o CanRisk.

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.



¿Quién podría someterse a los análisis?

Los análisis genéticos pueden ser útiles si alguna vez le han diagnosticado un carcinoma intraepitelial tubárico seroso (STIC). Las personas con STIC podrían tener una mayor probabilidad de presentar una variante de la estirpe germinal en *BRCA1/2*.

Salpingooforectomía reductora de riesgo

El tratamiento quirúrgico para extirpar los ovarios y las trompas de Falopio para reducir el riesgo de contraer cáncer se llama salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR).

La SORR **se recomienda** para las personas con variantes de la estirpe germinal causantes de cáncer en los genes que se abordan en esta guía y se mencionan a continuación:

- *BRCA1/2*
- *BRIP1*
- *RAD51C*
- *RAD51D*

La SORR es **una opción** para quienes tienen una variante causante de cáncer en el gen *PALB2*.

Aunque no se aborda en esta guía, la SORR podría recomendarse para otros tipos de cáncer y síndromes hereditarios.

La SORR puede repercutir en su salud, bienestar emocional y calidad de vida. Si se encontrara en etapa premenopáusica al momento de la SORR, considere consultar previamente a un especialista en menopausia. A continuación, se proporciona más información sobre la menopausia quirúrgica.

Opción de histerectomía al momento de la SORR

Algunas personas con variantes germinales causantes de cáncer podrían considerar la histerectomía al momento de la SORR. La decisión depende de varios factores, como el gen específico implicado, sus antecedentes personales y familiares, otras afecciones uterinas y sus preferencias. Analice los riesgos y beneficios con su profesional de atención médica.

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, sequedad e irritación del revestimiento vaginal
- Cambios cognitivos
- Aumento de peso

Si tiene síntomas, su médico podría sugerir el tratamiento hormonal para la menopausia (THM). Si usted no tiene cáncer de mama, considere el THM para ayudar a reducir los efectos secundarios.

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

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 lo siguiente:

- Un dispositivo intrauterino (DIU) de levonorgestrel y una pastilla o un parche de estrógeno
- Combinación de estrógeno con un modulador selectivo del receptor de estrógeno (MSRE, como bazedoxifeno)

- Combinación de anticonceptivos orales
- Otras combinaciones de estrógeno y progestina

Si **elige la histerectomía** durante la SORR, será candidata para el THM con estrógeno solo. 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 quiere perder los ovarios, extirpar primero las trompas de Falopio y los ovarios más adelante podría 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).

Si solo se extirpan las trompas de Falopio, considere continuar con las píldoras anticonceptivas combinadas o el DIU hormonal. Esto podría 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 a las que se les asignó el sexo femenino al nacer 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 hereditario

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 (exocrino) se forma en las células que producen y transportan enzimas digestivas. Aproximadamente 1 de cada 10 tipos de cáncer de páncreas exocrinos tiene una causa hereditaria.

Los genes de susceptibilidad al cáncer de páncreas incluyen *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CDKN2A*, *PALB2*, *STK11*, *TP53* y los genes del síndrome de Lynch (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *EPCAM*).

¿Quién debería realizarse los análisis?

Los análisis genéticos se recomiendan para todas las personas con diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino, incluidas aquellas con una forma poco frecuente llamada carcinoma de células acinares.

Si usted tiene pancreatitis hereditaria

La pancreatitis hereditaria es una afección genética que suele causar problemas de inflamación del páncreas durante toda la vida. Puede estar causada por variantes en *PRSS1*, *SPINK1* y genes relacionados.

Las personas con pancreatitis hereditaria tienen más probabilidades de desarrollar cáncer de páncreas en algún momento que quienes no la tienen. Si bien estas personas tienen un riesgo elevado, los análisis para detectar variantes en estos genes solo se recomiendan si también tienen antecedentes personales o familiares de cáncer de páncreas exocrino.

Si los resultados dan positivo

Si los análisis genéticos detectan variantes causantes de cáncer en ciertos genes de susceptibilidad, su profesional de atención médica podría recomendar exámenes de detección anuales del cáncer de páncreas una vez que alcance cierta edad.

El beneficio de los exámenes de detección del cáncer de páncreas es menos claro que para otros tipos de cáncer hereditario. Los métodos de detección actuales encuentran anomalías que son inofensivas o que tal vez nunca se conviertan en cáncer. Tampoco está claro si detectar el cáncer de páncreas de forma temprana modifica algún resultado importante, como cuánto tiempo vive la persona.

Antes de tomar una decisión, es importante que hable sobre los posibles beneficios e inconvenientes de los exámenes de detección con su médico o equipo de atención médica. Ellos pueden brindarle información adicional para orientar su decisión.

Si se prevé la vigilancia, la edad a la que comenzará a realizarse los exámenes de detección depende del gen o los genes afectados. Consulte la **Guía 1.**

Método de detección

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

La CPRM es un tipo de RM que obtiene imágenes claras del páncreas y los conductos biliares. Se utiliza una sustancia llamada medio de contraste para ayudar a identificar tumores pequeños.

La EE es similar a una endoscopia digestiva alta, salvo que el endoscopio también tiene una sonda de ecografía que genera imágenes del páncreas y las estructuras cercanas.

Guía 1
Enfoque de exámenes de detección sugerido para el cáncer de páncreas exocrino

Gen de susceptibilidad al cáncer con una variante causante de cáncer	Edad en la que comenzará la vigilancia si está prevista
STK11	De 30 a 35 años*
CDKN2A	A los 40 años*
ATM* o *BRCA2	A los 50 años*
BRCA1*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *EPCAM*, *PALB2* o *TP53	Si tiene una variante causante de cáncer en uno de estos genes, los exámenes de detección del cáncer de páncreas son más útiles si **también tiene** antecedentes familiares cercanos de cáncer de páncreas exocrino. Si está prevista, la vigilancia comienza a los 50 años* para las personas con al menos 1 pariente de primer o segundo grado con diagnóstico de cáncer de páncreas exocrino en la misma línea familiar (o que se presuma que lo tuvo).
Genes de la pancreatitis hereditaria, como *PRSS1* y *SPINK1*	Si tiene una variante causante de cáncer en uno de estos genes, los exámenes de detección del cáncer de páncreas son más útiles si tiene un diagnóstico clínico de pancreatitis hereditaria **y** antecedentes personales o familiares de cáncer de páncreas. Si está prevista, la vigilancia comienza a los 40 años o 20 años después de la aparición de la pancreatitis (lo que ocurra primero).

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

Cáncer de próstata hereditario

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 susceptibilidad al cáncer de próstata incluyen *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *HOXB13*, *PALB2* y *TP53*.

¿Quién debería realizarse los análisis?

En las personas diagnosticadas con cáncer de próstata, se recomiendan los análisis genéticos para quienes cumplan los criterios de la **Guía 2.**

Si no tiene cáncer de próstata, o si lo tiene pero no cumple estos criterios, se recomiendan los análisis si tiene un pariente consanguíneo de primer o segundo grado que sí los cumpla.

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: • 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:
	• 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 de alto riesgo o muy alto riesgo, que se ha extendido a los ganglios linfáticos o que es metastásico
	• Tiene tres o más familiares cercanos (incluido usted) con cáncer de próstata o cáncer de mama del mismo lado de la familia.

¿Quién más podría beneficiarse de los análisis?

Los análisis también podrían ser apropiados si:

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

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.

Para las personas que dan positivo para una variante de la estirpe germinal en *BRCA1/2*, los exámenes de detección también podrían incluir una resonancia magnética multiparamétrica (RMmp) a los 50 años (o antes, según sus antecedentes familiares). Este tipo especializado de resonancia magnética muestra la glándula prostática con mayor detalle que una resonancia magnética estándar.

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, podría 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.

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:

- Sarcomas
- Leucemia
- Cáncer cerebral
- Cáncer de mama
- Cáncer corticosuprarrenal

¿Quién debería realizarse los análisis?

Los análisis genéticos se recomiendan en las siguientes situaciones:

- Tiene antecedentes familiares de la variante de la 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.
- Tiene un pariente de primer o segundo grado que nunca se sometió a análisis y que ya falleció, pero que cumple cualquiera de los otros criterios para realizarse los análisis.

¿Quién podría someterse a los análisis?

Es frecuente que alguien que nació sin una variante de la estirpe germinal en *TP53* tenga un tumor con una mutación somática en *TP53*. Por ejemplo, a diferencia de otros tipos de sarcoma, las variantes de la estirpe germinal del *TP53* son poco frecuentes en personas con sarcoma de Ewing, tumores del estroma

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 1 tipo de cáncer, 2 de ellos dentro del espectro del SLF, y el primero se detectó 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.

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.

Por lo general, estos análisis se solicitan para las personas a las que se les diagnostica cualquier tipo de cáncer antes de los 30 años, o si su profesional de atención médica considera que es adecuado.

Control del riesgo de cáncer en adultos

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 del cáncer en adultos. En función de su estado de salud y sus antecedentes familiares, podría 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 (resultados falsos positivos).

Si no puede someterse a una RM de cuerpo entero, pregunte a su profesional de atención médica sobre los ensayos clínicos en los que podría participar. También pregunte sobre otros métodos avanzados de diagnóstico por imágenes que podrían 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.

Control del riesgo de cáncer en niños

Informe a su pediatra si el SLF es hereditario en su familia. 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 3 a 4 meses desde la primera infancia.
- Hemograma completo con fórmula leucocitaria cada 3 a 4 meses en niños que han recibido quimioterapia o radioterapia.
- RM anual del cerebro y de todo el cuerpo desde la primera infancia.
- Para el carcinoma corticosuprarrenal, ecografía cada 3 a 4 meses desde la primera infancia (puede utilizarse un panel de análisis de sangre si la ecografía no resulta útil).
- Examen anual de la piel de todo el cuerpo.

Guía 4
Exámenes de detección del cáncer en adultos con una variante de la estirpe germinal en *TP53* (asociada al SLF)

Exámenes de detección para el cáncer de mama en personas de sexo biológico femenino	**Conocimiento de las mamas:** comience a familiarizarse con sus mamas desde una edad temprana e informe cualquier cambio a su profesional de atención médica. Hacerse autoexámenes de las mamas con regularidad podría ayudar a notar los cambios. Si 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). **Entre 20 y 29 años:** RM mamaria anual (o, si alguien de su familia fue diagnosticado antes de los 20 años, comience a esa edad). **Entre 30 y 75 años:** RM mamaria (con y sin medio de contraste) y mamografía anuales. La **mastectomía reductora de riesgo** es una opción para las personas con variantes de la estirpe germinal en *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. • Hemograma completo con fórmula leucocitaria cada 3 a 4 meses en personas que han recibido quimioterapia o radioterapia. • RM de cuerpo entero y cerebro una vez al año. **Cáncer de piel** Examen anual de la piel de todo el cuerpo. **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** Exámenes de detección anuales con el antígeno prostático específico (PSA) a partir de los 40 años.

Síndrome de Cowden/STHP

Las variantes de la estirpe germinal del gen *PTEN* pueden causar un espectro de trastornos llamados síndrome de hamartoma tumoral PTEN (PHTS). 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

Los síndromes PHTS causan la formación de tumores benignos (inofensivos) llamados hamartomas dentro del cuerpo o en su superficie. Además de tumores benignos, las personas con síndrome de Cowden tienen un riesgo elevado de desarrollar tumores o lesiones malignos (cancerosos), a menudo en las siguientes zonas:

- Piel
- Membranas mucosas
- Mamas
- Tiroides
- Endometrio (revestimiento del útero)
- Cerebro

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**.

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

¿Quiénes deben someterse a análisis para detectar variantes de la estirpe germinal en *PTEN*?

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

- Cumple los criterios para un diagnóstico clínico de síndrome de Cowden o de otro síndrome por *PTEN*.
- Tiene antecedentes familiares de la variante del *PTEN*.
- Tiene síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba.
- No cumple los criterios para el diagnóstico clínico, pero tiene ciertas combinaciones de otras características de la **Guía 5**.
- La prueba de biomarcadores del tumor detectó una variante somática en *PTEN*.
- Tiene un pariente de primer o segundo grado que nunca se sometió a análisis y que ya falleció, pero que cumple cualquiera de los criterios anteriores para realizarse los análisis.

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. Su profesional de atención oncológica le explicará los posibles signos y síntomas de los cánceres relacionados con *PTEN*. Si presenta algún síntoma, informe de inmediato a su equipo de atención médica.

Exámenes físicos anuales

Se recomienda un examen físico anual y completo, que incluya una revisión exhaustiva de la glándula tiroides, para todas las personas con síndrome de Cowden. Los exámenes anuales deben comenzar a los 18 años, o 5 años antes de la edad del diagnóstico más temprano de un cáncer relacionado con *PTEN* en su familia (lo que ocurra primero).

Exámenes de detección específicos para cada tipo de cáncer

Aproximadamente 1 de cada 2 personas a las que se les asignó el sexo femenino al nacer con síndrome de Cowden desarrollará cáncer de mama, por lo general, antes de los 50 años. Las recomendaciones para controlar el riesgo de cáncer de mama se presentan en la página siguiente, en la **Guía 6.**

La orientación para manejar su riesgo de cáncer de endometrio, colorrectal y de otros tipos se presenta en la **Guía 7.**

Guía 6
Control del riesgo de cáncer de mama en adultos con una variante de la estirpe germinal en *PTEN*

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Conocimiento de las mamas	Comience a familiarizarse con sus mamas desde una edad temprana e informe cualquier cambio a su profesional de atención médica. Hacerse autoexámenes de las mamas con regularidad podría ayudarle a notar los cambios.
Exámenes de detección del cáncer	• Se recomienda un examen clínico de las mamas cada 6 a 12 meses a partir de los 25 años o de 5 a 10 años antes del diagnóstico de cáncer de mama más temprano en su familia (lo que ocurra primero). • Se recomienda una mamografía y una RM mamaria cada año a partir de los 30 años o 10 años antes del diagnóstico de cáncer de mama más temprano en su familia (lo que ocurra primero). • Si ha recibido tratamiento para el cáncer de mama, pero no se sometió a una mastectomía doble, continuará con los exámenes de detección como se describe anteriormente. • Los exámenes de detección y el manejo se adaptan de manera individual para las personas mayores de 75 años.
Mastectomía reductora de riesgo	La mastectomía reductora de riesgo es una opción para las personas con una variante de la estirpe germinal en *PTEN*. Su profesional de atención médica le explicará los riesgos de la cirugía, el grado de protección contra el cáncer que ofrece, los posibles efectos en su calidad de vida y sus opciones de reconstrucción mamaria.

Guía 7
Control del riesgo de otros tipos de cáncer en adultos con una variante de la estirpe germinal en *PTEN*

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de endometrio	• Informe de inmediato a su equipo de atención médica sobre posibles síntomas, como el sangrado entre ciclos o después de la menopausia. Puede ser útil hacer un seguimiento de los cambios en su ciclo menstrual en un calendario. • Si bien existe una buena forma de detectar el cáncer de endometrio (la biopsia endometrial), por lo general, no se recomiendan los exámenes de detección de rutina para las personas con síndrome de Cowden. Algunos pacientes y profesionales deciden conjuntamente realizar 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. Por lo general, los ovarios y las trompas de Falopio se dejan intactos.
Cáncer colorrectal	• Si no tiene ningún signo ni síntoma de cáncer colorrectal, se recomienda una colonoscopia cada 5 años a partir de los 35 años. • Si a un familiar cercano se le diagnosticó cáncer colorrectal antes de los 40 años, comience a realizarse los exámenes de detección entre 5 y 10 años antes de la edad que tenía el familiar cuando le diagnosticaron el cáncer.
Cáncer de riñón	Hable con su profesional de atención médica sobre la posibilidad de realizarse una ecografía renal cada 1 a 2 años, a partir de los 40 años.
Cáncer de piel	Se recomienda un examen dermatológico anual.
Cáncer de tiroides	Se recomienda una ecografía tiroidea anual a partir de los 12 años.

Atención para genes específicos

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.

Las recomendaciones se presentan en orden alfabético por gen.

ATM

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	Realice una mamografía anual a partir de los 40 años. Su profesional de atención médica podría recomendar una RM mamaria a partir de los 30 o 35 años, en función de su edad, sus antecedentes familiares, la densidad de las mamas y sus 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 las páginas 27 y 28 para obtener información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.
Cáncer de próstata	Cada vez hay más pruebas de la relación entre el gen *ATM* y el cáncer de próstata. Su profesional de atención médica podría controlar su nivel de PSA cada año, 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	Realice una 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* (continúa en la página siguiente)

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama (en personas a las que se les asignó el sexo femenino al nacer)	**Conocimiento de las mamas:** comience a familiarizarse con sus mamas desde una edad temprana e informe a su médico sobre cualquier cambio. Los autoexámenes pueden ayudar. **Entre 25 y 75 años:** se recomiendan exámenes clínicos de las mamas cada 6 a 12 meses. **Entre 25 y 29 años:** se recomienda una RM mamaria anual (si un familiar recibió un diagnóstico de cáncer de mama antes de los 30 años, usted y su médico decidirán juntos cuándo comenzar los exámenes de detección con RM). **Entre 30 y 75 años:** se recomiendan una mamografía **y** una RM mamaria anual. La **mastectomía reductora de riesgo** es una opción. Su profesional de atención médica le explicará los riesgos de la cirugía, el grado de protección contra el cáncer que ofrece, los posibles efectos en su calidad de vida y sus opciones de reconstrucción mamaria. Después de la mastectomía, deberá continuar con los exámenes clínicos de las mamas, pero no necesitará exámenes de detección de rutina con mamografía ni RM mamaria. Los **agentes reductores de riesgo (medicamentos)** son una opción que su médico considerará para ayudar a reducir su riesgo.
Cáncer de mama (en personas a las que se les asignó el sexo masculino al nacer)	A partir de los 35 años: • Capacitación y educación sobre el autoexamen de las mamas • Examen clínico de las mamas cada 12 meses 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).
Melanoma	No existen recomendaciones específicas para los exámenes de detección del melanoma. Entre las medidas que puede tomar para reducir su riesgo se incluyen limitar su exposición a los rayos ultravioleta (UV) del sol, evitar las camas solares que emiten rayos UV y realizarse exámenes anuales de la piel de todo el cuerpo.

BRCA1 y *BRCA2* (continuación)

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de ovario	• 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 *BRCA1*, se recomienda la SORR entre los 35 y 40 años. Para las portadoras del gen *BRCA2*, 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.
Cáncer de páncreas	Consulte la página 27 para obtener más información sobre los exámenes de detección del cáncer de páncreas.
Cáncer de próstata	A partir de los 40 años, se recomiendan exámenes de detección anuales con PSA para los portadores de *BRCA2* y **podrían** recomendarse para los portadores de *BRCA1*. Los exámenes de detección también podrían incluir una resonancia magnética multiparamétrica inicial a los 50 años o a otra edad según sus antecedentes familiares.

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	• Realice una 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 27 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	• Realice una 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 *CHEK2* y el cáncer de próstata. Su profesional de atención médica podría recomendar exámenes de detección anuales con PSA a partir de los 40 años.

HOXB13

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de próstata	Su profesional de atención médica podría recomendar exámenes de detección anuales con 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 atención médica que consulten las *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	• Comience a realizarse mamografías anuales a los 30 años. • Su profesional de atención médica también podría recomendar una RM mamaria entre los 30 y los 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 *NF1*.

PALB2

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	• Comience a realizarse mamografías y una RM mamaria anuales a 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 *BRCA*.
Cáncer epitelial de ovario	Hable con su profesional de atención médica sobre la opción de la SORR alrededor de los 45 o 50 años.
Cáncer de páncreas	Consulte la página 27 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 la estirpe germinal en *PTEN* tienen un riesgo elevado de padecer cáncer de mama, de tiroides, colorrectal, de endometrio y de riñón. Consulte las páginas 34 y 35 para obtener información sobre el síndrome de Cowden/síndrome de hamartoma tumoral PTEN (PHTS).

RAD51C y *RAD51D*

Riesgo elevado de	Medidas recomendadas para reducir el riesgo
Cáncer de mama	• Comience a realizarse mamografías anuales a los 40 años. • Su profesional de atención médica podría recomendar una RM mamaria, además de la mamografía (también a partir de los 40 años). El resto de la atención se orienta según sus antecedentes familiares.
Cáncer epitelial de ovario	La SORR se recomienda 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 tracto gastrointestinal 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 la 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 atención médica que consulten las *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	• Realice una mamografía y una RM mamaria anuales 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 27 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, como el melanoma, el cáncer colorrectal, el cáncer gástrico, el tumor filoides maligno y el cáncer de próstata. Consulte las páginas 31 y 32 para obtener 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 análisis 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 podría recomendar la salpingooforectomía reductora de riesgo para disminuir 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 profesional de atención médica puede recomendar exámenes de detección anuales con colangiopancreatografía por resonancia magnética (CPRM) o ecografía endoscópica (EE) una vez que alcance 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 profesional de atención médica podría recomendar análisis de sangre anuales para verificar su nivel de antígeno prostático específico (PSA).
- Se recomienda realizarse análisis genéticos para el síndrome de Li-Fraumeni si cumple los criterios específicos, si tiene antecedentes familiares de una variante de la estirpe germinal en *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 hamartoma tumoral 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, de riñón, de piel y de tiroides. La mastectomía reductora de riesgo es una opción para disminuir el riesgo de cáncer de mama.

Preguntas para hacer

- Según mis resultados, ¿tengo riesgo de padecer algún tipo de cáncer? Si es así, ¿cuáles?
- ¿Someterme a una cirugía reductora de riesgo para prevenir el cáncer de ovario o de mama significa que nunca desarrollaré 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

47 Qué más hay que saber

47 Qué más hacer

47 Dónde obtener ayuda

48 Preguntas para hacer

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

Qué más hay que saber

En esta guía, encontrará ayuda para conocer las opciones disponibles, de modo que pueda tomar decisiones informadas y mejorar su atención oncológica. Pero no es el único recurso que tiene.

Solicite toda la información posible y la ayuda que necesite. A muchas personas les interesa saber más sobre los siguientes temas:

- Tratar los efectos secundarios.
- Realizar análisis genéticos.
- Crear un sistema de apoyo.
- Comprender los cambios en la forma de vida después del cáncer.
- Lidiar con otros problemas de salud.

Qué más hacer

Su centro de salud puede ayudar con los próximos pasos. Generalmente, dispone 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.

Dónde obtener ayuda

Consulte la lista a continuación y visite los sitios web que se indican para obtener más información sobre estas organizaciones.

Breastcancer.org
breastcancer.org

Breast Cancer Alliance
breastcanceralliance.org

CanCare, Inc.
cancare.org

Cancer*Care*
cancercare.org

Cancer Hope Network
cancerhopenetwork.org

DiepC Foundation
diepcfoundation.org

FORCE: Facing Hereditary Cancer Empowered
facingourrisk.org

GPAC: Global Patient Advocacy Coalition
gpacunited.org

GRACE
cancergrace.org

HIS Breast Cancer Awareness
hisbreastcancer.org

Imerman Angels
imermanangels.org

Lustgarten Foundation
lustgarten.org

My Faulty Gene
myfaultygene.org

National Ovarian Cancer Coalition
ovarian.org

Ovarcome
ovarcome.org

Ovarian Cancer Research Alliance
ocrahope.org

Sharsheret
sharsheret.org

Triage Cancer
triagecancer.org

Preguntas para hacer

- ¿Con quién debo hablar sobre vivienda, preparación de comidas y otras necesidades básicas?
- ¿Qué ayudas existen para el transporte, el cuidado de los niños y la atención domiciliaria?
- ¿Hay otros servicios disponibles para mí y mis cuidadores?



Palabras que debe conocer

análisis genéticos
Análisis de sangre o saliva o de otras muestras para detectar variantes de la 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
Es el tipo más frecuente de cáncer de ovario. Comienza en la capa superficial del tejido que rodea las trompas de Falopio y los ovarios.

examen clínico de las mamas (ECM)
Un examen físico de las mamas realizado por un profesional de atención médica para comprobar si hay bultos u otros cambios.

genes *BRCA1 y BRCA2*
Genes relacionados con los que nace toda persona. Cuando funcionan correctamente, cumplen funciones útiles, como la reparación celular. Cuando están dañados, aumentan el riesgo de desarrollar cáncer de mama, de ovario, de próstata, de páncreas, colorrectal y de otros tipos.

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 buscar la existencia de cáncer en una persona sin signos ni síntomas de cáncer de mama.

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 llamado panel multigénico.

síndrome de Li-Fraumeni (SLF)
Síndrome oncológico hereditario causado por una variante causante de cáncer en el gen *TP53*. Las familias con SLF tienen un alto riesgo de contraer sarcoma, leucemia, cáncer cerebral, cáncer de mama y cáncer corticosuprarrenal.

síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ)
Síndrome de cáncer hereditario en el que se forman muchos pólipos en el revestimiento del tracto gastrointestinal (GI) y aparecen manchas oscuras en la piel. Aumenta el riesgo de desarrollar cáncer del tracto GI, de mama, de páncreas, de ovario, de pulmón y de 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. Es donde se origina la mayoría de los cánceres de ovario.

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

variante de la estirpe germinal
Diferencia genética que se transmite de padres a sus hijos biológicos.

variante patógena/probablemente patógena (P/PP)
Variante (diferencia) en un gen que aumenta su riesgo de desarrollar 1 o más tipos de cáncer.



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

NCCN.org/patients/comments

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 3.2026. Se adaptó, revisó y publicó con la colaboración de las siguientes personas:

Dorothy A. Shead, máster en Ciencias
Vicepresidenta adjunta
Información para el paciente

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

Susan Kidney
Especialista ejecutiva en Diseño Gráfico

Las NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) para la evaluación de alto riesgo genético/familiar: cáncer de mama, ovario, páncreas y próstata, versión 3.2026, fueron elaboradas por los siguientes miembros del panel de la 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 y Cleveland Clinic Taussig Cancer Institute

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

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

Dr. Mauricio R. Escobar
O'Neal Comprehensive Cancer Center, UAB

Laura Fejerman, doctora en Medicina, máster en Ciencias
UC Davis Comprehensive Cancer Center

* 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 at Barnes- Jewish Hospital and WashU Medicine

Dra. Ashley Hendrix, máster en Dirección de Empresas
St. Jude Children's Research Hospital/ 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

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

Jacqueline Mersch, máster en Ciencias, asesora genética certificada
UT Southwestern Simmons Comprehensive Cancer Center

Dra. Barbara S. Norquist
Fred Hutchinson Cancer Center

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

* Dra. Jennifer Plichta, máster en Ciencias
Duke Cancer Institute

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. 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
Directora asociada, Digitalización de las guías

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

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

* Revisaron esta guía para pacientes. Para divulgaciones, visite NCCN.org/disclosures.

Centros oncológicos de NCCN

Para obtener información de contacto, visite NCCN.org/cancercenters.

Abramson Cancer Center,
University of Pennsylvania
Filadelfia, Pensilvania

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

City of Hope National Medical Center
Duarte, California

Dana-Farber Cancer Institute
Boston, Massachusetts

Duke Cancer Institute
Durham, Carolina del Norte

Fox Chase Cancer Center
Filadelfia, Pensilvania

Fred & Pamela Buffett Cancer Center
Omaha, Nebraska

Fred Hutchinson Cancer Center
Seattle, Washington

Huntsman Cancer Institute, University of Utah
Salt Lake City, Utah

Indiana University Melvin and Bren Simon
Comprehensive Cancer Center
Indianápolis, Indiana

Johns Hopkins Kimmel Cancer Center
Baltimore, Maryland

Mass General Brigham Cancer Institute
Boston, Massachusetts

Mayo Clinic Comprehensive Cancer Center
Phoenix/Scottsdale, Arizona
Jacksonville, Florida
Rochester, Minnesota

Memorial Sloan Kettering Cancer Center
Nueva York, Nueva York

Moffitt Cancer Center
Tampa, Florida

O'Neal Comprehensive Cancer Center, UAB
Birmingham, Alabama

Robert H. Lurie Comprehensive Cancer Center,
Northwestern University
Chicago, Illinois

Roswell Park Comprehensive Cancer Center
Búfalo, Nueva York

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

St. Jude Children's Research Hospital/
The University of Tennessee Health Science Center
Memphis, Tennessee

Stanford Cancer Institute
Stanford, California

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

The UChicago Medicine Comprehensive Cancer Center
Chicago, Illinois

The University of Texas MD Anderson Cancer Center
Houston, Texas

UC Davis Comprehensive Cancer Center
Sacramento, California

UC San Diego Moores Cancer Center
La Jolla, California

UCLA Jonsson Comprehensive Cancer Center
Los Ángeles, California

UCSF Helen Diller Family Comprehensive Cancer Center
San Francisco, California

University of Colorado Cancer Center
Aurora, Colorado

University of Michigan Rogel Cancer Center
Ann Arbor, Míchigan

University of Wisconsin Carbone Cancer Center
Madison, Wisconsin

UT Southwestern Simmons
Comprehensive Cancer Center
Dallas, Texas

Vanderbilt-Ingram Cancer Center
Nashville, Tennessee

Yale Cancer Center/Smilow Cancer Hospital
New Haven, Connecticut

Índice

análisis de PSA 30, 33, 38, 40–42

análisis genético preimplantacional (PGT) 13–14

ascendencia judía askenazí 10, 18–19

cáncer de tiroides 34–37

colangiopancreatografía por resonancia magnética (CPRM) 28

diagnóstico de mosaicismo 15

diagnóstico prenatal 14

dispositivo intrauterino (DIU) con levonorgestrel 25–26, 40

fecundación *in vitro* (FIV) 13–14

inhibidores de la aromatasa 23

ligadura de trompas 26, 40

mamografía 19, 21, 33, 36, 38–39, 41–44

mastectomía reductora de riesgo (MRR) 39, 41, 43–44

penetrancia 6

planificación familiar 13–14, 40

pruebas genéticas recreativas 12

salpingooforectomía reductora de riesgo (SORR) 10, 24–26, 40, 43

síndrome de Cowden 5, 18, 22, 34–37

síndrome de Li-Fraumeni (SLF) 18, 22, 31–32

tamoxifeno 23

tratamiento hormonal para la menopausia 25–26, 40

variante de significado incierto (VSI) 14



NCCN Guidelines for Patients®

Recomendaciones sobre el tratamiento del cáncer de parte de los principales expertos de National Comprehensive Cancer Network® (NCCN®)

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



El camino hacia el futuro comienza aquí.

Donar ahora

National Comprehensive Cancer Network® Foundation

NCCN Foundation agradece profundamente al siguiente colaborador por hacer posibles estas NCCN Guidelines for Patients: GSK

National Comprehensive Cancer Network®

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

NCCN.org/patients - Para pacientes | NCCN.org - Para médicos

PAT-N-1983-1026