

Mutaciones en el gen *BARD1*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *BARD1*

Las personas con una mutación en el gen *BARD1* pueden tener una mayor probabilidad de padecer cáncer de mama. Actualmente, hay poca información sobre los tratamientos recomendados y los riesgos específicos de cáncer que tienen de por vida las personas con mutaciones en el gen *BARD1*.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *BARD1*

Las mujeres con una mutación en el gen *BARD1* pueden tener un mayor riesgo de padecer cáncer de mama (incluyendo el cáncer de mama triple negativo). Actualmente, se desconoce el riesgo de otros tipos de cáncer (como el cáncer de ovario) que tienen de por vida las personas con una mutación en el gen *BARD1*.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *BARD1* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en el gen *BARD1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación en el gen *BARD1* y transmitírsela a sus hijos. Las personas con una mutación en el gen *BARD1* pueden tener cáncer de mama.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

Actualmente, no hay directrices formales de tratamiento específicas para personas con mutaciones en el gen *BARD1*. Las directrices más recientes de la National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés) establecen que no hay pruebas suficientes para hacer una intervención con más exámenes de mama o cirugías para extirpar tejido mamario u ovárico antes de determinar un diagnóstico de cáncer. Sin embargo, el tratamiento que se indica abajo se basa en las opiniones de expertos. Se deben tener en cuenta los antecedentes familiares y personales a la hora de analizar un tratamiento con el médico.

- Se deben analizar los antecedentes familiares de cáncer de mama y los antecedentes personales con los médicos:
 - A las personas con un riesgo de por vida de padecer cáncer de mama mayor del 20 % se les recomienda hacerse una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de mama y una mamografía cada año.
 - Las personas con un riesgo de cáncer de mama mayor del 1.66 % en un período de 5 años pueden considerar la quimioprolifaxis para reducir el riesgo.
- Se deben analizar los antecedentes familiares de cáncer de ovario para determinar el tratamiento.
 - Se puede considerar la posibilidad de hacer pruebas de detección de cáncer de ovario o cirugías preventivas según los antecedentes familiares.

Última actualización: 1/9/2020