

Mutaciones en el gen *BRIP1*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *BRIP1*

Las mujeres con una mutación en el gen *BRIP1* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de ovario. Hay evidencia que indica que las mujeres con una mutación en el gen *BRIP1* también pueden tener un mayor riesgo de padecer cáncer de mama; sin embargo, esta información es menos precisa. Cuando una persona hereda dos mutaciones en el gen *BRIP1* (una de cada progenitor), se produce un síndrome llamado anemia de Fanconi (FA, por sus siglas en inglés).

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *BRIP1*

- Cáncer de ovario: Las mujeres con una mutación en el gen *BRIP1* tienen entre un 5.8 % y un 18 % de riesgo de por vida de padecer cáncer de ovario.
- Cáncer de mama: Las mujeres con una mutación en el gen *BRIP1* tienen un riesgo posiblemente mayor de padecer cáncer de mama (incluyendo el cáncer de mama triple negativo). Sin embargo, en este momento, se desconoce el riesgo de por vida específico.
- Como el gen *BRIP1* se descubrió hace poco, actualmente se desconocen los riesgos de cáncer en hombres que tienen una mutación en este gen.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *BRIP1* 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 *BRIP1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una sola mutación en el gen *BRIP1* pueden o no tener cáncer. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *BRIP1* y transmitírsela a sus hijos.

Cuando una persona hereda dos mutaciones en el gen *BRIP1* (una de cada progenitor), se produce un síndrome llamado anemia de Fanconi (FA). La FA está asociada a anomalías físicas, insuficiencia medular, leucemia infantil y otros tipos de cáncer.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

La National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés) (v1.2020) da estas recomendaciones de tratamiento para las personas con una mutación en el gen *BRIP1*.

- Cáncer de ovario: Se puede considerar la posibilidad de hacer una salpingooforectomía preventiva (RRSO, por sus siglas en inglés) entre los 45 y 50 años o antes, según los antecedentes familiares de cáncer de ovario. No hay pruebas suficientes para recomendar una edad óptima para hacerse la RRSO.
- Cáncer de mama: No hay pruebas suficientes para recomendar un tratamiento personalizado de los riesgos de cáncer de mama basado únicamente en el estado de la mutación en el gen *BRIP1*. Se deben tener en cuenta los antecedentes personales y familiares de la persona a la hora de crear un plan de tratamiento adecuado.

Última actualización: 1/9/2020