



**DOI:** 10.26820/reciamuc/7.(1).enero.2023.942-961

**URL:** <https://reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/1151>

**EDITORIAL:** Saberes del Conocimiento

**REVISTA:** RECIAMUC

**ISSN:** 2588-0748

**TIPO DE INVESTIGACIÓN:** Artículo de revisión

**CÓDIGO UNESCO:** 32 Ciencias Médicas

**PAGINAS:** 942-961







## Cáncer de mama hereditario relacionado a mutaciones en BRCA1/BRCA2: Una revisión sistemática

Hereditary breast cancer associated with mutations BRCA1/BRCA2:  
Asystematic review

Cancro da mama hereditário relacionado com mutações BRCA1/BRCA2:  
uma revisão sistemática

**Kevin Alexander Achig Carrión<sup>1</sup>; María Cristina Cabrera Palacios<sup>2</sup>; Marcy Viviana Acosta Acero<sup>3</sup>;  
Fabricio Byron Guerrero Ortiz<sup>4</sup>**

**RECIBIDO:** 28/04/2023 **ACEPTADO:** 30/05/2023 **PUBLICADO:** 21/06/2023

1. Investigador Independiente; Universidad Católica de Cuenca; Cuenca, Ecuador; kaachigc10@est.ucacue.edu.ec;  <https://orcid.org/0000-0002-3993-5888>
2. Investigadora Independiente; Universidad Católica de Cuenca; Cuenca, Ecuador; cristina.cabrera@est.ucacue.edu.ec;  <https://orcid.org/0000-0002-7659-0778>
3. Especialista en Medicina y Genética Médica; Médica; Universidad Católica de Cuenca; Cuenca, Ecuador; marcy.acosta@ucacue.edu.ec;  <https://orcid.org/0000-0002-8504-7128>
4. Doctorado Dentro del Programa de Doctorado Medicina e Investigación Traslacional; Máster Universitario en Odontología Infantil, Ortodoncia y Odontología Comunitaria; Máster Universitario en Odontopediatría; Odontólogo; Universidad Católica de Cuenca; Cuenca, Ecuador; fabricio.guerrero@ucacue.edu.ec;  <https://orcid.org/0000-0001-9909-3689>

### CORRESPONDENCIA

**Kevin Alexander Achig Carrión**  
kaachigc10@est.ucacue.edu.ec

**Cuenca, Ecuador**

## RESUMEN

El presente trabajo tiene como objetivo realizar una revisión sistémica bibliográfica del cáncer de mamá hereditario relacionado a Mutaciones en BRCA1/BRCA2, para esto se utilizó, el método PRISMA y una revisión bibliográfica sistemática, utilizando un enfoque cualitativo y un estudio descriptivo basado en un meta estudio reflexivo, realizando un análisis exhaustivo. Debido a la revisión de información relevante se buscó información acerca del cáncer de mamá hereditario relacionado a Mutaciones en BRCA1/BRCA2. Entre los resultados se indica que una de cada ocho mujeres desarrollará cáncer de mama en su vida. Este tipo de cáncer puede tener un origen genético, y se han identificado mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 como la principal causa de cáncer de mama hereditario. Asimismo, identificó mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 como las más comunes y han sido objeto de numerosos estudios relacionados con la susceptibilidad al cáncer de mama. De manera similar se encontró que las mujeres portadoras de estas mutaciones tenían un riesgo significativamente mayor de cáncer de mama a lo largo de la vida, con estimaciones que oscilaban entre el 45 % y el 65 % para BRCA1 y entre el 45 % y el 85 % para BRCA2. Finalmente, se concluye que al realizar el análisis de los artículos incluidos dentro de la revisión, se determinó que nueve de los diez artículos científicos establecieron la relación o vínculo entre el cáncer de mama hereditario y la presencia de mutaciones en BRCA1/BRCA2. De igual manera, se pudo establecer que, la problemática no solo se centra en la mujer portadora, puesto que, la genética podría afectar de manera significativa a una hija portadora del gen, con un 50% de posibilidad de desarrollar también neoplasia mamaria.

**Palabras clave:** Cáncer de Mama, Origen Genético, Neoplasia Mamaria, Mutaciones en los Genes, Prisma.

## ABSTRACT

The objective of this work is to carry out a systemic bibliographic review of hereditary breast cancer related to BRCA1/BRCA2 Mutations, for which the PRISMA method and a systematic bibliographic review were used, using a qualitative approach and a descriptive study based on a meta reflective study, carrying out an exhaustive analysis. Due to the review of relevant information, information about hereditary breast cancer related to BRCA1/BRCA2 mutations was sought. The results indicate that one in eight women will develop breast cancer in their lifetime. This type of cancer may have a genetic origin, and mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes have been identified as the main cause of hereditary breast cancer. Likewise, he identified mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes as the most common and have been the subject of numerous studies related to susceptibility to breast cancer. Similarly, women carrying these mutations were found to have a significantly increased lifetime risk of breast cancer, with estimates ranging from 45% to 65% for BRCA1 and 45% to 85% for BRCA2. Finally, it is concluded that when performing the analysis of the articles included in the review, it was determined that nine of the ten scientific articles established the relationship or link between hereditary breast cancer and the presence of BRCA1/BRCA2 mutations. In the same way, it was possible to establish that the problem is not only centered on the carrier woman, since genetics could significantly affect a gene-carrying daughter, with a 50% chance of also developing breast cancer.

**Keywords:** Breast Cancer, Genetic Origin, Mammary Neoplasia, Gene Mutations, Prism.

## RESUMO

O objetivo deste estudo é realizar uma revisão sistémica da literatura sobre o cancro da mama hereditário relacionado com as mutações BRCA1/BRCA2, utilizando o método PRISMA e uma revisão sistemática da literatura, com uma abordagem qualitativa e um estudo descritivo baseado num meta-estudo reflexivo, realizando uma análise exhaustiva. Devido à revisão da informação relevante, procurou-se informação sobre o cancro da mama hereditário relacionado com as mutações BRCA1/BRCA2. Os resultados indicam que uma em cada oito mulheres desenvolverá cancro da mama durante a sua vida. Este tipo de cancro pode ter uma origem genética, e as mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 foram identificadas como a principal causa do cancro da mama hereditário. As mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 foram identificadas como as mais comuns e foram objeto de numerosos estudos relacionados com a suscetibilidade ao cancro da mama. De igual modo, verificou-se que as mulheres portadoras destas mutações apresentam um risco significativamente maior de cancro da mama ao longo da vida, com estimativas que variam entre 45% e 65% para o BRCA1 e 45% e 85% para o BRCA2. Por último, conclui-se que a análise dos artigos incluídos na revisão mostrou que nove dos dez artigos científicos estabeleceram uma relação ou uma ligação entre o cancro da mama hereditário e a presença de mutações BRCA1/BRCA2. Da mesma forma, ficou estabelecido que o problema não se centra apenas na mulher portadora, uma vez que a genética pode afetar significativamente uma filha portadora do gene, com 50% de hipóteses de também desenvolver neoplasia da mama.

**Palavras-chave:** Cancro da Mama, Origem Genética, Neoplasia da Mama, Mutações Genéticas, Prisma.

## Introducción

El cáncer de mama es una enfermedad de gran importancia en la salud pública a nivel mundial, siendo una de las principales causas de muerte en mujeres. Se estima que aproximadamente una de cada ocho mujeres desarrollará cáncer de mama a lo largo de su vida. Este tipo de cáncer puede tener un origen genético, y las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 se han identificado como los principales responsables del cáncer de mama hereditario (1).

El cáncer de mama hereditario se define como aquel que se transmite de una generación a otra a través de mutaciones genéticas específicas. Las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 son las más comunes y han sido objeto de numerosos estudios en relación con la predisposición al cáncer de mama (2). Estos genes desempeñan un papel crucial en la reparación del ADN y la supresión de tumores, y las mutaciones en ellos pueden aumentar significativamente el riesgo de desarrollar cáncer de mama.

La identificación de mutaciones en BRCA1/BRCA2 en mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama ha adquirido una gran importancia clínica en la práctica médica actual. Las mujeres portadoras de estas mutaciones tienen un riesgo sustancialmente mayor de desarrollar cáncer de mama a lo largo de su vida, con estimaciones que oscilan entre el 45% y el 65% para BRCA1, y entre el 45% y el 85% para BRCA2. Además, también se ha asociado un mayor riesgo de cáncer de ovario en mujeres con mutaciones en BRCA1/BRCA2 (3).

El conocimiento sobre la asociación entre las mutaciones en BRCA1/BRCA2 y el cáncer de mama hereditario ha impulsado la implementación de estrategias de detección y manejo de riesgo en mujeres con antecedentes familiares de la enfermedad. El asesoramiento genético se ha convertido en una parte fundamental de la atención médica, permitiendo la identificación de

portadoras de mutaciones y la toma de decisiones informadas sobre las opciones de prevención y tratamiento (4).

A pesar de los avances en la comprensión de la relación entre las mutaciones en BRCA1/BRCA2 y el cáncer de mama hereditario, aún existen desafíos significativos. Por un lado, se han identificado otras variantes genéticas con un potencial impacto en la predisposición al cáncer de mama hereditario, lo que plantea la necesidad de una evaluación más amplia de los genes involucrados en la enfermedad (5). Por otro lado, la heterogeneidad genética y clínica del cáncer de mama hereditario sugiere la existencia de otros factores, tanto genéticos como ambientales, que pueden modular el riesgo y la expresión de la enfermedad.

En este contexto, la presente revisión sistemática recopilará y analizará la evidencia científica disponible sobre la asociación entre las mutaciones en BRCA1/BRCA2 y el cáncer de mama hereditario (6). Se pretende examinar estudios previos y actuales, abordando aspectos como la prevalencia de las mutaciones, el riesgo asociado, las características clínicas y genéticas, así como las estrategias de prevención y tratamiento recomendadas para las mujeres portadoras de estas mutaciones.

### Historia familiar como un factor de riesgo para el cáncer de mama

La historia familiar de cáncer de mama es reconocida como uno de los factores de riesgo más importantes para el desarrollo de esta enfermedad. Se ha demostrado que tener antecedentes familiares de cáncer de mama aumenta significativamente la probabilidad de padecer la enfermedad. La identificación de una historia familiar de cáncer de mama se ha convertido en una parte fundamental de la evaluación de riesgo en mujeres y hombres (7). Cuando se habla de historia familiar de cáncer de mama, se hace referencia a la presencia de casos de cáncer de mama en parientes cercanos, como madres, herma-

nas o hijas, así como en otros familiares de primer grado. Cuanto mayor sea el número de familiares afectados y más cercana sea la relación de parentesco, mayor será el riesgo de desarrollar la enfermedad (8).

En particular, se ha observado que tener una madre o hermana afectada por cáncer de mama aumenta aproximadamente el doble el riesgo personal de padecer la enfermedad. Además, el riesgo también se incrementa si el diagnóstico se produce a una edad temprana en los familiares afectados, lo que sugiere la posibilidad de una predisposición genética heredada (9). La historia familiar puede clasificarse en función del patrón de herencia. Cuando se observa una acumulación de casos de cáncer de mama en varias generaciones de la misma familia, y se sospecha una transmisión de mutaciones genéticas específicas, se considera que existe una historia familiar de cáncer de mama hereditario (10). Esto puede indicar la presencia de mutaciones en genes como BRCA1 y BRCA2, que confieren un alto riesgo de desarrollar cáncer de mama y otros cánceres relacionados.

Por otro lado, existe la historia familiar de cáncer de mama no hereditario, donde no se identifican mutaciones genéticas específicas asociadas con la enfermedad. En estos casos, los factores de riesgo pueden estar influenciados por la combinación de factores genéticos y ambientales compartidos en la familia, como los hábitos de vida y la exposición a ciertos factores de riesgo comunes (11). Es importante destacar que tener una historia familiar de cáncer de mama no implica necesariamente que se herede una mutación genética asociada con la enfermedad. La mayoría de los casos de cáncer de mama son esporádicos, lo que significa que se producen de forma aleatoria y no están relacionados con mutaciones genéticas heredadas.

Tener antecedentes familiares de cáncer de mama, especialmente en madres, hermanas y hijas, aumenta significativamente el riesgo

personal. La identificación de una historia familiar de cáncer de mama hereditario puede indicar la posible presencia de mutaciones genéticas asociadas, como las encontradas en los genes BRCA1 y BRCA2 (12). Sin embargo, es importante tener en cuenta que la mayoría de los casos de cáncer de mama son esporádicos y no están asociados con mutaciones genéticas heredadas. La evaluación adecuada de la historia familiar es fundamental para la identificación de individuos con un mayor riesgo y la implementación de estrategias de prevención y detección temprana, como la realización de pruebas genéticas y el asesoramiento genético. Además, la historia familiar también puede influir en la toma de decisiones sobre opciones de tratamiento y manejo del riesgo, como la consideración de la cirugía profiláctica o la vigilancia intensiva (13).

Es importante tener en cuenta que una historia familiar de cáncer de mama no garantiza que una persona desarrolle la enfermedad. Del mismo modo, la ausencia de una historia familiar no descarta la posibilidad de padecer cáncer de mama. Sin embargo, conocer y comprender la historia familiar puede ayudar a evaluar el riesgo individual y tomar decisiones informadas sobre la prevención y el manejo (14).

Es fundamental contar con un enfoque multidisciplinario que involucre a médicos especialistas en oncología, genética y consejería genética para una evaluación integral de la historia familiar de cáncer de mama. Esto puede incluir la recopilación de información detallada sobre los antecedentes de cáncer en la familia, la realización de pruebas genéticas cuando corresponda y brindar asesoramiento genético y apoyo emocional a los individuos y familias afectadas (15).

La presencia de casos de cáncer de mama en familiares cercanos puede indicar un mayor riesgo personal, especialmente si los casos se presentan en edades tempranas o se observa una acumulación de casos en varias generaciones (16). La identificación



de una historia familiar de cáncer de mama hereditario puede implicar la posibilidad de mutaciones genéticas específicas, lo que tiene implicaciones importantes para la prevención, el manejo y la toma de decisiones. Un enfoque integral que involucre a profesionales médicos especializados es crucial para una evaluación precisa y la implementación de estrategias de prevención y manejo adecuadas.

### Cáncer de mama

El cáncer de mama hereditario se caracteriza por ser una forma específica de cáncer de mama que se transmite de generación en generación a través de mutaciones genéticas heredadas. Estas mutaciones se encuentran principalmente en los genes BRCA1 y BRCA2, aunque también pueden estar asociadas con otros genes relacionados con la predisposición al cáncer de mama (13).

Las mujeres que heredan mutaciones en BRCA1/BRCA2 tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama en comparación con la población general. Estas mutaciones pueden aumentar el riesgo hasta en un 70-80% a lo largo de la vida. Además, también se ha observado un mayor riesgo de cáncer de ovario en mujeres portadoras de mutaciones en estos genes (1).

Una característica distintiva del cáncer de mama hereditario es que suele manifestarse a edades más tempranas en comparación con el cáncer de mama esporádico. Las mujeres portadoras de mutaciones en BRCA1/BRCA2 tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar cáncer de mama antes de los 50 años. Esto destaca la importancia de la detección temprana y el asesoramiento genético en mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama (15).

Además, el cáncer de mama hereditario relacionado con mutaciones en BRCA1/BRCA2 presenta ciertas características clínicas y patológicas distintivas. Los tumores asociados con estas mutaciones tienden a ser de tipo histológico especial, como el

carcinoma ductal infiltrante de grado alto. También se ha observado una mayor incidencia de tumores triple negativos, que carecen de receptores hormonales y del receptor HER2 (10).

El cáncer de mama hereditario puede manifestarse en forma de tumores bilaterales, es decir, en ambos senos, en mayor proporción que el cáncer de mama no hereditario. Esto implica que las mujeres portadoras de mutaciones en BRCA1/BRCA2 tienen un riesgo más alto de desarrollar tumores en ambos senos en comparación con las mujeres sin mutaciones (14).

Es importante destacar que el cáncer de mama hereditario también puede afectar a hombres, aunque en menor frecuencia. Los hombres portadores de mutaciones en BRCA1/BRCA2 también tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama, aunque este es mucho menos común en comparación con las mujeres (12).

Las mutaciones en el cáncer de mama están relacionadas en BRCA1/BRCA2 se presenta de manera distintiva en comparación con el cáncer de mama esporádico. Se caracteriza por una mayor incidencia a edades tempranas, la presencia de tumores bilaterales, una mayor proporción de tumores histológicamente especiales y una mayor prevalencia de tumores triple negativos (17). El conocimiento de estas características clínicas es fundamental para la identificación temprana, el asesoramiento genético adecuado y la implementación de estrategias de prevención y manejo más efectivas en mujeres y hombres portadores de mutaciones en BRCA1/BRCA2.

### Síndromes de cáncer de mama, en relación a los genes BRCA1 y BRCA2

Estos genes son supresores tumorales claves que desempeñan un papel fundamental en la reparación del ADN y la estabilidad genómica. Las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 se han identificado como causantes de diversos síndromes de cáncer de mama

y cánceres relacionados. El síndrome más común asociado con las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 es el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (18).

Las mujeres portadoras de mutaciones en estos genes tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama y cáncer de ovario a lo largo de su vida. Se estima que las mujeres portadoras de mutaciones en BRCA1 tienen un riesgo de por vida de desarrollar cáncer de mama de hasta un 72%, mientras que las portadoras de mutaciones en BRCA2 tienen un riesgo de hasta un 69% (19). Además, estas mutaciones también se han asociado con un mayor riesgo de otros cánceres, como el cáncer de trompa de Falopio y el cáncer de próstata en hombres.

Otro síndrome relacionado con las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 es el síndrome de cáncer de mama masculino. Aunque el cáncer de mama es menos común en hombres, aquellos que portan mutaciones en estos genes tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar esta enfermedad en comparación con la población general. Se estima que los hombres portadores de mutaciones en BRCA1 tienen un riesgo de por vida de hasta un 6%, y los portadores de mutaciones en BRCA2 tienen un riesgo de hasta un 7% (20).

Además, las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 también se han asociado con un mayor riesgo de otros tipos de cáncer, como el cáncer de páncreas, el cáncer de próstata agresivo, el cáncer de colon y el cáncer de estómago. Estos cánceres están menos estudiados en relación con las mutaciones en BRCA1 y BRCA2, pero se ha observado un incremento en el riesgo en portadores de mutaciones. Es importante destacar que las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 no son las únicas causantes de síndromes de cáncer de mama hereditario. Otros genes relacionados, como TP53, PTEN y PALB2, también pueden estar implicados en la predisposición al cáncer de mama y otros tipos de cáncer (21).

La identificación de los síndromes de cáncer de mama asociados con las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 es fundamental para la detección temprana, el manejo y la prevención del cáncer en individuos y familias afectadas (22). Las pruebas genéticas pueden ayudar a identificar a los portadores de mutaciones y permitir una evaluación de riesgo más precisa. Esto puede influir en la toma de decisiones sobre opciones de prevención, como la cirugía profiláctica o la vigilancia intensiva, y proporcionar asesoramiento genético y apoyo emocional a los individuos y familias afectadas.

La identificación temprana de los síndromes de cáncer de mama relacionados con BRCA1 y BRCA2 es crucial para implementar estrategias de prevención y manejo adecuadas. Las opciones de prevención pueden incluir la vigilancia intensiva mediante mamografías regulares, resonancias magnéticas y exámenes clínicos de los senos, especialmente a una edad más temprana de lo recomendado para la población general (23). Además, se puede considerar la opción de la cirugía profiláctica, como la mastectomía bilateral, para reducir el riesgo de desarrollar cáncer de mama en personas con un alto riesgo genético.

El asesoramiento genético desempeña un papel fundamental en el manejo de los síndromes de cáncer de mama relacionados con BRCA1 y BRCA2. Los profesionales de la salud especializados en genética trabajan estrechamente con los individuos y las familias para evaluar el riesgo genético, brindar información detallada sobre las implicaciones de las mutaciones identificadas y discutir las opciones de manejo y prevención (24). Esto incluye el apoyo emocional y la discusión de aspectos éticos y psicosociales relacionados con las pruebas genéticas y las decisiones de manejo.

Es importante tener en cuenta que no todas las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 son iguales en términos de riesgo y penetrancia. Algunas mutaciones pueden estar

asociadas con un mayor riesgo de cáncer, mientras que otras pueden tener un riesgo más moderado, la variabilidad genética y los factores adicionales, como los factores ambientales y del estilo de vida, también pueden influir en el riesgo individual de desarrollar cáncer (25).

### Gen tumoral BRCA1

El gen BRCA1, es un gen supresor tumoral que desempeña un papel crítico en la regulación del crecimiento celular y la reparación del ADN. Las mutaciones en el gen BRCA1 se han asociado con un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama, así como otros tipos de cáncer, el gen BRCA1 se encuentra en el cromosoma 17 y codifica una proteína llamada proteína BRCA1 (14).

Esta proteína tiene múltiples funciones en la célula, incluyendo la reparación del ADN dañado, la supresión del crecimiento celular descontrolado y la interacción con otras proteínas involucradas en la respuesta al estrés celular. Las mutaciones en BRCA1 pueden ser heredadas o pueden ocurrir de forma espontánea. Las mutaciones heredadas se transmiten de padres a hijos según un patrón autosómico dominante, lo que significa que una sola copia mutada del gen en cada célula es suficiente para aumentar el riesgo de cáncer (26).

Las personas que heredan una mutación en BRCA1 tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama a lo largo de su vida, con estimaciones que sugieren que el riesgo puede llegar hasta un 72%. Las mutaciones en BRCA1 también se han asociado con un mayor riesgo de desarrollar cáncer de ovario, así como otros cánceres como el cáncer de trompa de Falopio, el cáncer de peritoneo y el cáncer de páncreas. Además, se ha observado una asociación con un mayor riesgo de cáncer de próstata en hombres (24).

Se cree que las mutaciones en BRCA1 alteran la función normal de la proteína BRCA1, lo que conduce a una mayor susceptibilidad al daño en el ADN y una menor capacidad

para repararlo. Esto puede dar lugar a una acumulación de mutaciones genéticas y un mayor riesgo de transformación maligna de las células. La detección de mutaciones en BRCA1 se realiza mediante pruebas genéticas, que pueden ser recomendadas en individuos con antecedentes familiares de cáncer de mama u otros factores de riesgo (2).

Estas pruebas pueden ayudar a identificar a las personas que portan mutaciones en BRCA1 y, por lo tanto, están en mayor riesgo de desarrollar cáncer. La información genética obtenida de las pruebas puede ser útil para la toma de decisiones sobre la prevención, el manejo y el seguimiento del riesgo de cáncer (25). Las mutaciones en BRCA1 se han asociado con un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama, cáncer de ovario y otros tipos de cáncer. La detección de mutaciones en BRCA1 mediante pruebas genéticas puede ayudar a identificar a las personas en riesgo y guiar las decisiones de prevención y manejo del cáncer (22).

### Gen tumoral BRCA2

El gen BRCA2, es otro gen supresor tumoral que desempeña un papel esencial en la prevención del desarrollo de células cancerosas. Al igual que BRCA1, las mutaciones en BRCA2 se han asociado con un mayor riesgo de cáncer de mama, así como otros tipos de cáncer (27). BRCA2 se encuentra en el cromosoma 13 y codifica una proteína llamada proteína BRCA2. Esta proteína desempeña un papel importante en la reparación del ADN mediante la participación en la recombinación homóloga, un proceso crucial para la corrección de daños en el ADN de doble cadena (28).

Las mutaciones en BRCA2 pueden ser heredadas o pueden ocurrir de forma espontánea. Al igual que con BRCA1, las mutaciones heredadas siguen un patrón autosómico dominante y aumentan el riesgo de cáncer en las personas que las portan. Se estima que las mujeres portadoras de mutaciones en BRCA2 tienen un riesgo de por vida de desarrollar cáncer de mama de hasta un 69% (29).

Además del cáncer de mama, las mutaciones en BRCA2 también se asocian con un mayor riesgo de cáncer de ovario, así como otros cánceres como el cáncer de páncreas, el cáncer de próstata y el cáncer de páncreas. Estos riesgos pueden variar según la ubicación y el tipo de mutación en el gen (19).

Se cree que las mutaciones en BRCA2 afectan la capacidad de la proteína BRCA2 para desempeñar su función normal en la reparación del ADN. Esto puede llevar a una acumulación de daños en el ADN y aumentar el riesgo de desarrollo de células cancerosas (24).

La detección de mutaciones en BRCA2 se realiza a través de pruebas genéticas, que pueden ser recomendadas en personas con antecedentes familiares de cáncer de mama u otros factores de riesgo. Estas pruebas pueden ayudar a identificar a los portadores de mutaciones en BRCA2 y, por lo tanto, a aquellos en mayor riesgo de desarrollar cáncer. La información genética obtenida de las pruebas puede ser útil para tomar decisiones informadas sobre la prevención, el manejo y el seguimiento del riesgo de cáncer (27).

En resumen, el gen BRCA2 es otro gen supresor tumoral importante que desempeña un papel crítico en la prevención del desarrollo de células cancerosas. Las mutaciones en BRCA2 se han asociado con un mayor riesgo de cáncer de mama, cáncer de ovario y otros tipos de cáncer. La detección de mutaciones en BRCA2 mediante pruebas genéticas puede ayudar a identificar a las personas en riesgo y guiar las decisiones de prevención y manejo del cáncer (22).

### **Mutaciones de los genes BRCA1 Y BRCA 2**

Las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 pueden variar en su naturaleza y ubicación dentro de los genes, lo que resulta en diferentes consecuencias funcionales. Estas mutaciones pueden clasificarse en diferentes categorías, incluyendo:

1. Mutaciones sin sentido (nonsense mutations): Estas mutaciones generan un codón de parada prematuro en el ARN mensajero (ARNm), lo que conduce a la producción de una proteína BRCA1 o BRCA2 truncada e incompleta. Como resultado, la proteína defectuosa puede perder sus funciones normales y no desempeñar adecuadamente su papel en la supresión del crecimiento celular y la reparación del ADN (30).
2. Mutaciones de desplazamiento del marco de lectura (frameshift mutations): Estas mutaciones se producen por la inserción o eliminación de una o varias bases en la secuencia de ADN. Como resultado, el marco de lectura del ARNm se altera y se traduce en una proteína BRCA1 o BRCA2 truncada o con una secuencia de aminoácidos incorrecta. Esto interfiere con la función normal de la proteína y afecta su capacidad para participar en la reparación del ADN y la regulación del crecimiento celular (30).
3. Mutaciones de empalme (splice site mutations): Estas mutaciones afectan los sitios de empalme del ARNm, que son las regiones responsables de unir los exones durante el proceso de procesamiento del ARN. Las mutaciones en los sitios de empalme pueden alterar la correcta unión de los exones, lo que da lugar a ARNm anormal y a la producción de proteínas BRCA1 o BRCA2 defectuosas. Estas mutaciones pueden afectar la estructura y la función de las proteínas, así como su capacidad para interactuar con otras proteínas y desempeñar su papel en la regulación celular (19).
4. Mutaciones de sentido equivocado (missense mutations): Estas mutaciones implican el cambio de un solo nucleótido en la secuencia de ADN, lo que resulta en la sustitución de un aminoácido específico en la proteína BRCA1 o BRCA2. Dependiendo de la ubicación y la naturaleza del aminoácido alterado, estas mu-



taciones pueden afectar la función normal de la proteína y su capacidad para llevar a cabo sus actividades biológicas, incluyendo la reparación del ADN y la supresión del crecimiento celular (26).

Es importante destacar que no todas las mutaciones en BRCA1 y BRCA2 están asociadas con un mayor riesgo de cáncer. Algunas mutaciones pueden ser consideradas variantes de significado incierto y requieren una evaluación cuidadosa para determinar su impacto clínico.

La detección de mutaciones en BRCA1 y BRCA2 se realiza mediante pruebas genéticas específicas que analizan la secuencia de ADN de estos genes en busca de cambios o alteraciones. Estas pruebas pueden ayudar a identificar las mutaciones presentes en un individuo y evaluar su riesgo de desarrollar cáncer de mama y otros tipos de cáncer relacionados con BRCA1 y BRCA2 (28).

### Pruebas genéticas e implicaciones clínicas

Las pruebas genéticas se realizan mediante el análisis de una muestra de ADN, generalmente obtenida a través de una muestra de sangre o de una muestra de saliva. Estas muestras se someten a técnicas de secuenciación genética avanzada para identificar posibles mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 (21).

La decisión de realizar una prueba genética se basa en varios factores, como antecedentes familiares de cáncer de mama u otros tipos de cáncer relacionados con BRCA1 y BRCA2, la edad de inicio del cáncer en la familia, el número de familiares afectados y la etnia. En algunos casos, la prueba genética puede ser recomendada por un médico o asesor genético especializado (7).

Las implicaciones clínicas de las pruebas genéticas son diversas y pueden influir en la toma de decisiones médicas y de estilo de vida. Algunas de las implicaciones más destacadas son:

1. Evaluación del riesgo de cáncer: Las pruebas genéticas permiten determinar si una persona tiene mutaciones en BRCA1 o BRCA2 que aumentan su riesgo de desarrollar cáncer de mama y otros tipos de cáncer relacionados. Esta información es crucial para la evaluación del riesgo y la implementación de estrategias de prevención y detección temprana (29).
2. Decisiones de prevención: En base a los resultados de las pruebas genéticas, se pueden considerar diferentes opciones de prevención, como la vigilancia más frecuente a través de mamografías, resonancias magnéticas y exámenes clínicos, o la consideración de medidas más agresivas como la mastectomía profiláctica (remoción quirúrgica preventiva de las mamas) o la ooforectomía profiláctica (remoción quirúrgica preventiva de los ovarios) (25).
3. Asesoramiento genético: Las pruebas genéticas pueden desencadenar la necesidad de asesoramiento genético, donde profesionales especializados ayudan a las personas a comprender los resultados de las pruebas, evaluar su riesgo personal y familiar, y tomar decisiones informadas sobre su salud y la de sus familiares (24).
4. Impacto en familiares: Los resultados de las pruebas genéticas también pueden tener implicaciones para los familiares, ya que una mutación en BRCA1 o BRCA2 puede transmitirse de generación en generación. Identificar la presencia de una mutación en la familia permite a otros familiares evaluar su propio riesgo y considerar opciones de prevención y detección temprana (29).

Es importante destacar que las pruebas genéticas no son apropiadas para todas las personas y que deben ser realizadas en el contexto de una evaluación clínica completa. Además, los resultados de las pruebas genéticas no son definitivos y siempre

deben ser interpretados por profesionales capacitados en genética y oncológicas. La interpretación de los resultados requiere considerar otros factores, como antecedentes familiares, historial clínico y otras pruebas complementarias (7).

Es fundamental destacar que las pruebas genéticas pueden tener implicaciones emocionales y psicológicas significativas. Obtener un resultado positivo para una mutación en BRCA1 o BRCA2 puede generar ansiedad, preocupación y estrés en el individuo y en su familia. Por esta razón, es fundamental contar con un apoyo emocional adecuado durante todo el proceso de pruebas genéticas y recibir asesoramiento para comprender y manejar las implicaciones de los resultados (10).

Además, las pruebas genéticas deben ser realizadas por laboratorios clínicos certificados y con experiencia en genética. Esto asegura la calidad y la precisión de los resultados, así como el cumplimiento de las regulaciones y estándares éticos (3). Estas pruebas ofrecen información valiosa sobre el riesgo de desarrollar cáncer de mama y otros tipos de cáncer relacionados, lo que tiene importantes implicaciones clínicas en términos de prevención, detección temprana y toma de decisiones médicas. Sin embargo, es fundamental que las pruebas genéticas se realicen en el contexto de una evaluación clínica completa y que los resultados sean interpretados por profesionales capacitados en genética y oncología. Además, se debe brindar un adecuado apoyo emocional durante todo el proceso, dado que las pruebas genéticas pueden generar repercusiones emocionales significativas tanto en el individuo como en su familia (2).

### **Objetivo General**

Realizar una revisión sistemática bibliográfica del cáncer de mamá hereditario relacionado a Mutaciones en BRCA1/BRCA2.

### **Objetivos específicos:**

- Identificar cuáles son las mutaciones relacionadas a la BRCA1 y BRCA 2 del cáncer de mama.
- Determinar cómo se han presentado las mutaciones relacionadas al cáncer de mama en la población.
- Caracterizar como se presentan las mutaciones por el cáncer de mama.

### **Metodología o materiales**

El estudio se realizó con el método PRISMA y una revisión bibliográfica sistemática, utilizando un enfoque cualitativo y un estudio descriptivo basado en un meta estudio reflexivo, realizando un análisis exhaustivo. Debido a la revisión de información relevante se buscó información a cerca del cáncer de mamá hereditario relacionado a Mutaciones en BRCA1/BRCA2.

### **Criterios de elegibilidad**

#### **Criterios de inclusión**

Con respecto a los criterios de elegibilidad, esta revisión sistemática considerará una variedad de estudios que cumplan con los siguientes parámetros:

- a. Palabras claves (de acuerdo a las variables de estudio).
- b. Año de publicación: trabajos publicados en los últimos 10 años.
- c. Idioma: archivos en español o inglés.
- d. Resultados: como se determinaron estas mutaciones en el cáncer de mama.
- e. Tipo de publicación: informes, ensayos, libros, repositorio de tesis, revistas de salud pública, portales médicos, revistas de medicina familiar, etc.
- f. Autoría: individual

#### **Criterios de exclusión**

Serán excluidos artículos con las siguientes características:

- a. Temas que no hablen del cáncer de mama.
- b. Archivos que no tengan las palabras clave acorde a la búsqueda.
- c. Archivos que no sean en el idioma español o inglés.
- d. Trabajos que sean mayores a 10 años de publicación.

Todos los estudios relacionados con los criterios de elegibilidad anteriores pueden analizarse y, a su vez, servirán como base para discusiones importantes. Si la cantidad de literatura científica no es suficiente, se proporcionarán soluciones apropiadas bajo la guía del supervisor. Las fuentes de información para la obtención de los datos de este informe son las siguientes:

- Artículos de revistas para medicina
- Portales médicos
- Revistas referentes a salud pública
- Revistas de medicina de familia
- Repositorios universitarios a nivel nacional

De la misma manera se buscaron artículos publicados en bases de datos como Elsevier, PubMed, Dialnet, Redalyc, Mediagraphyc, Scielo, OMS y Repositorios de la Universidad del Ecuador. Asimismo, el periodo de búsqueda es del año 2013 al 2023.

Con la finalidad de cumplir con la estrategia de búsqueda en el presente estudio se toma en cuenta los siguientes puntos:

- La búsqueda de tipo bibliográfica es de manera sistemática, explícita y exhaustiva.
- Se toma en cuenta la existencia de bases de datos científicas.
- La indagación identifica publicaciones que involucren al área de la salud.

Se revisó una selección de estudios, diversos artículos y otros estudios que permitieron abordar el tema de esta revisión sistemática en el siguiente proceso:

1. En primera instancia, se ingresó a cada una de las bases de datos señaladas en las fuentes de información.
2. Se utilizan ecuaciones o estrategias de búsqueda adecuadas, definidas principalmente por palabras, títulos, entre otros.
3. Por último, se filtró los resultados obtenidos por años desde el año 2013 al 2023, que contenga los diez últimos años.

Para realizar mejor el proceso de búsqueda, se creó una matriz en Excel para registrar las búsquedas ingresadas, construida bajo los siguientes parámetros:

- a. Motor de Búsqueda: se refiere a la base de datos en donde se lleva a cabo la búsqueda, dentro del estudio se usó la plataforma Google.
- b. Fecha: la búsqueda se realizó desde el año 2013.
- c. Ecuación:
- d. N° de resultados: 50

Todos los estudios que cumplan con sus respectivas políticas y sean considerados "más significativos" serán luego descargados en formato PDF y almacenados en una carpeta denominada "BITACORA" utilizando la siguiente estructura: AÑO-AUTOR-TÍTULO por conveniencia de selección de análisis adicionales.

La obtención de información se realizará mediante la lectura detallada de todos los artículos o estudios, para luego analizar los resultados relevantes y elaborar una tabla con los siguientes puntos:

- Tema del estudio
- Apellido del primer autor

- Año
- Nombre de la revista o artículo
- Metodología
- Variables
- Resumen: objetivo, población, muestra, tipo de estudio, resultados y conclusión

Estos indicadores se obtienen en base al objetivo de la revisión sistemática: Realizar una revisión sistemática bibliográfica para caracterizar el cáncer de mama hereditario relacionado a Mutaciones en BRCA1/BRCA2.

La siguiente tabla identificará cada variable para la cual se buscaron datos en el estudio original e indicará si esa variable es controvertida, simplificada o modificada.

**Tabla 1.** Variables

<b>Variables originales</b>	<b>Variables con contracción, implicación o modificación</b>
Cáncer de mama hereditario.	Mutaciones de los genes: BRCA1 BRCA2

**Fuente.** (31) Elaborado por: Achig K.

### **Variables originales**

**Cáncer de mama:** El cáncer de mama hereditario se define como aquel que se transmite de una generación a otra a través de mutaciones genéticas específicas.

**Mutaciones de los genes:** Las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 son las más comunes y han sido objeto de numerosos estudios en relación con la predisposición al cáncer de mama.

### **Variables de búsqueda**

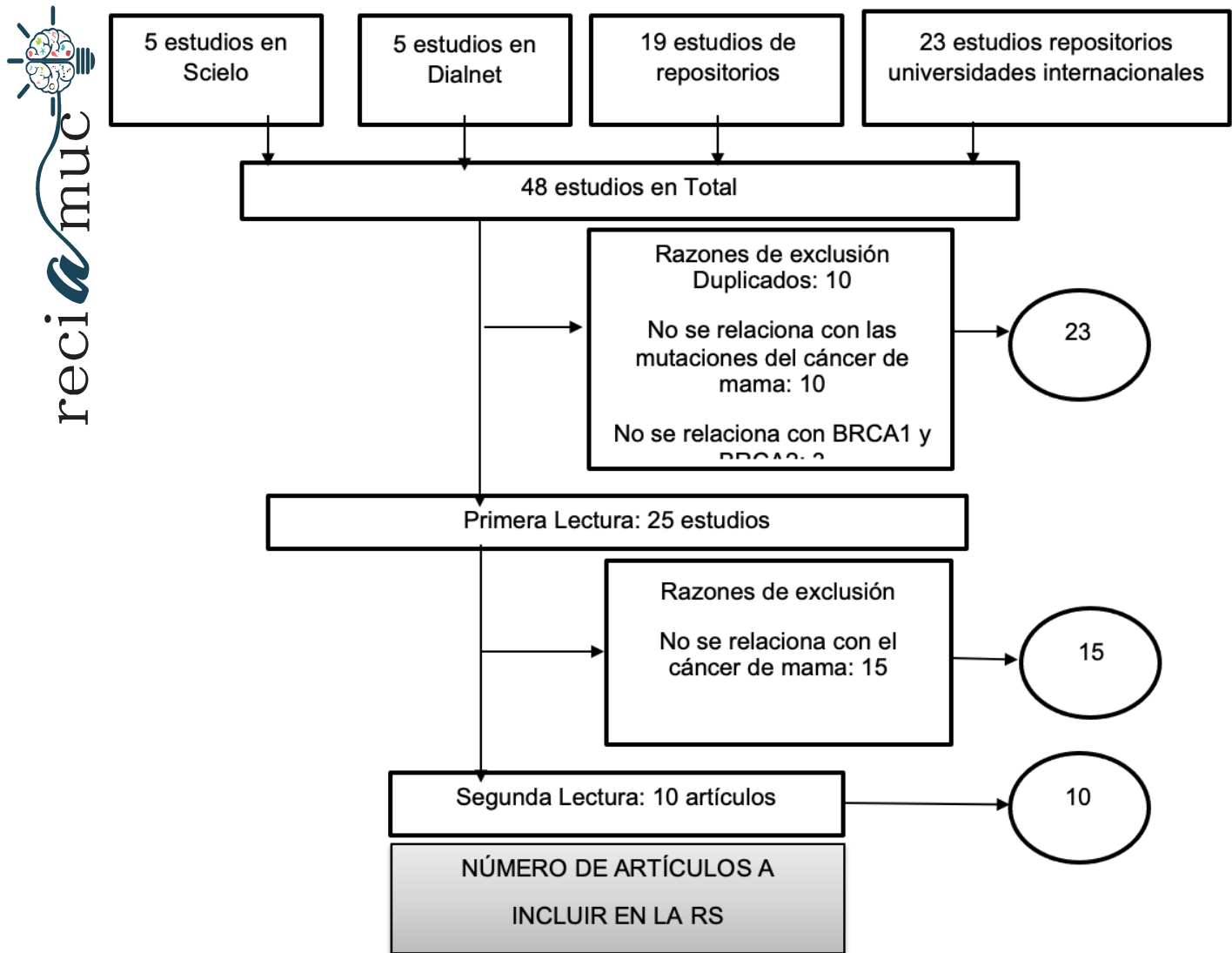
**Cáncer:** enfermedad que afecta significativamente el organismo de la persona (32).

**Mutaciones:** genes que pueden llegar a

Se ha realizado la contracción o simplificación de términos para obtener mejores resultados de búsqueda.

La selección de estudios se basó en los siguientes parámetros:





**Figura 1.** Selección de estudios

Primero, una búsqueda general en algunas bases de datos con diferentes algoritmos o estrategias de búsqueda arrojó los siguientes datos: 5 estudios en Scielo, 5 estudios en Dialnet, 19 en Repositorios de universidades nacionales; 23 en Repositorios de universidades internacionales siendo un total de 48 estudios.

Tras seleccionar los trabajos más relevantes, se realizó una primera lectura o análisis de los criterios de inclusión y exclusión, lo que llevó a la exclusión de 23 estudios (no estaban relacionados con las mutaciones del cáncer de mama). De este total, 15

artículos fueron descartados en la segunda lectura por no tener los datos completos, por lo que se incluirán un total de 10 artículos en esta revisión sistemática.

## Resultados y discusión

### Resultados

**Tabla 2.** Matriz bibliográfica

Nº	Tema del estudio	Nombre/autor	Nombre de la revista o artículo	Año	Metodología	Variables	Resumen: objetivo, población, muestra, tipo de estudio, resultados y conclusión
1	Características clínicas de pacientes con Cáncer de Mama y/u Ovario con mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 en Córdoba, Argentina	Martín, et al., (33)	Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba	2022	Se trata de un estudio correlacional, observacional y transversal. Se utilizaron ANOVA, tablas de contingencia de prueba t de Student y prueba exacta de Fisher, el nivel de significación fue $\alpha = 0,05$ .	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cáncer de Mama y/u Ovario</li> <li>• Mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2</li> </ul>	El objetivo del proyecto fue describir las características clínicas, histopatológicas y PV en pacientes con HBOC en Córdoba, Argentina y compararlo con aquellos sin mutaciones BRCA1/2. El estudio fue transversal, correlacional y observacional, la muestra fueron 155 mujeres con BC, OC y BC/OC. Se identificaron 40 mutaciones BRCA1/2. No se detectó diferencias significativas en la edad al diagnóstico de cáncer de mama entre pacientes con mutaciones en BRCA1 y BRCA2, observándose una mayor proporción de tumores triples negativos de cáncer de mama que en la población general.
2	Cáncer de mama hereditario	Fernández y Reigosa (34)	Comunidad y Salud	2016	Estudio bibliográfico	Cáncer de mama hereditario	El cáncer de mama se desarrolla cuando las células mamarias proliferan demasiado rápido. La mayoría de los casos de cáncer de mama no tienen una causa conocida, pero entre el 5 y el 10 % de ellos son provocados por mutaciones genéticas heredadas. Las mujeres con mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2 han sido objeto principal de estudios que evalúan estrategias de manejo clínico. Particularmente en el caso del cáncer de ovario, los riesgos cuantitativos no son equivalentes.
3	Importancia de las mutaciones del gen BRCA1 Y 2 en el cáncer de mama	Moreira y Peñaza (29)	Revista Journal of American Health	2021	Estudio bibliográfico de revisión narrativa	Mutaciones del gen BRCA1 Y 2 Cáncer de mama	Dos genes anormales están vinculados a la mayoría de los casos hereditarios de cáncer de mama, se realizó la investigación a través de una búsqueda bibliográfica donde se encontró que las mujeres con esta mutación tienen un mayor riesgo de

							desarrollar cáncer de mama y cáncer de ovario, así como un 60 % de riesgo de contraer la enfermedad a lo largo de su vida. Las hijas de portadoras también tienen un 50% de posibilidades de heredar el gen mutante y desarrollar cáncer de mama.
4	Genes de Predisposición al Cáncer de Mama	Orozco, et al., (35)	Salud Uninorte	2018	Bibliográfica	Cáncer de mama hereditario	De acuerdo con el modelo de pérdida de heterocigosidad, que establece que la primera mutación se hereda y es seguida por una mutación somática en el alelo restante en una célula vulnerable, se crea el cáncer de mama causado por mutaciones en BRCA1 y BRCA2. La revisión de la literatura revela que BRCA1 y BRCA2 son las únicas variantes que, hasta la fecha, se han asociado a la práctica clínica centrada en la prevención, detección precoz, tratamiento personalizado y diagnóstico de mujeres con cáncer de mama.
5	Síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario: aplicación clínica	González, et al. (36)	Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología	2016	Revisión de literatura en inglés y español	Cáncer hereditario de mama	A través de la búsqueda de la información se ha determinado que en la población la prevalencia al nacer de ser portador de la mutación en BRCA1 es 0,11 y DE BRCA2 es de 0,12%, debido a la transmisión vertical, que ocurre en cada generación, la herencia de las mutaciones del gen BRCA es autosómica dominante. El portador de una mutación, ya sea hombre o mujer, tiene un 50% de posibilidades de transmitirla a su descendencia.
6	Cáncer ginecológico hereditario en la era de la medicina genómica	Sulcahuaman et al., (37)	Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia	2018	La metodología es de carácter bibliográfico en navegadores genómicos	Cáncer hereditario	Debido a la acumulación de cambios genéticos aleatorios en el tejido tumoral, el cáncer es una enfermedad genética. Sin embargo, del 10 al 30 por ciento de los casos comienzan antes de los 50 años, algunas personas tienen antecedentes familiares de la

							enfermedad y algunas personas pueden haber heredado cambios genéticos que están presentes desde la concepción y se transmiten de generación en generación. Permite la identificación de los genes causantes de la predisposición, la cuantificación del riesgo, el establecimiento del pronóstico y la recomendación de opciones de manejo clínico preventivo o quirúrgico. El riesgo de cáncer de mama se estima entre un 60% y un 80% si el gen BRCA1 presenta variantes patogénicas.
7	Viviendo con "Él" en la casa: experiencia del cáncer de mama hereditario	Laza, et al., (38)	Index de Enfermería	2019	Relato biográfico	Cáncer de mama hereditario	Las mujeres jóvenes se ven afectadas de manera desproporcionada por el fenómeno del cáncer de mama hereditario. Su proximidad a las mujeres de sus familias que lo han experimentado tiene un gran impacto en cómo perciben las cosas. Los desenlaces de esta historia biográfica nos ayudan a comprender mejor la experiencia de una joven con cáncer de mama y su decidida elección de vivir con un cuerpo tan similar al que tenía antes de que le sobreviniera la enfermedad.
8	Cirugía profiláctica en síndrome de cáncer hereditario de mama	Vial, et al., (39)	Revista Chilena de Cirugía	2016	Revisión de la literatura	Cáncer de mama	La conclusión establece que se cree que entre el 5% y el 10% de todos los cánceres tienen una base genética. Este trabajo es una revisión de la literatura que incluye diversos estudios que se han extraído. Los hallazgos de las bibliotecas electrónicas indican que la mastectomía bilateral profiláctica (BPM) reduce el riesgo de cáncer de mama en mujeres que son portadoras de BRCA1 o BRCA2 en un 90 %.
9	Cáncer de mama contralateral y	Allué, et al., (40)	Cirugía Española	2020	Análisis observacional	Cáncer de mama	El objetivo de la investigación se basa en evaluar el riesgo de cáncer



	recurrencia en portadoras BRCA1/2 y no portadoras con alto riesgo de cáncer de mama hereditario tras mastectomía bilateral mastectomía					BRCA1/2	contralateral y la recurrencia, y analizar factores predictivos en pacientes con cáncer de mama y determinantes BRCA1/2 y no portadoras con alto riesgo de cáncer hereditario. La metodología fue, a través de un análisis observacional retrospectivo de 46 pacientes. Los resultados demuestran que un aproximado de 15,2% desarrollaron un tumor contralateral en los años posteriores, y un 10,8% presentaron recurrencia.
10	<del>Oncogenética:</del> cánceres de mama hereditarios	<del>Vande.</del> et al. (41)	EMC - Ginecología-Obstetricia	2019	Revisión bibliográfica	Cáncer de mama hereditario	La causa genética más frecuente, que representa alrededor del 3% de todos los cánceres de mama, es la asociación sindrómica de una predisposición a los cánceres de mama y ovario que involucran los genes BRCA1 y BRCA2. Existen recomendaciones de tratamiento específicas que afectan el tratamiento convencional y las terapias dirigidas además de la detección y prevención de rutina.

### Discusión

Se menciona en la literatura que una de cada ocho mujeres desarrollará cáncer de mama en su vida. Este tipo de cáncer puede tener un origen genético, y se han identificado mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 como la principal causa de cáncer de mama hereditario (1). Asimismo, identificó mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 como las más comunes y han sido objeto de numerosos estudios relacionados con la susceptibilidad al cáncer de mama (2). De manera similar se encontró que las mujeres portadoras de estas mutaciones tenían un riesgo significativamente mayor de cáncer de mama a lo largo de la vida, con estimaciones que oscilaban entre el 45 % y el 65 % para BRCA1 y entre el 45 % y el 85 % para BRCA2 (3) .

Al respecto, el estudio de Martín et al. (33) Identificaron mutaciones en BRCA1 y BRCA2 y observaron una mayor proporción de tumores de cáncer de mama triple negativos que la población general. Además, estudios de Fernández y Reigosa (34) determinaron que el 5% y el 10% de estos estaban causados por mutaciones genéticas hereditarias en los genes BRCA1 o BRCA2. De manera similar, Moreira y Peñaza (29) identificaron dos genes anormales asociados con la mayoría de los casos de cáncer de mama hereditario; las mujeres con dichas mutaciones tenían mayor riesgo de cáncer de mama y de ovario. Además, las hijas de portadores también tienen un 50 % de posibilidades de heredar y desarrollar el gen mutado.

Al respecto, Orozco et al. (35) Determinaron que la primera mutación era hereditaria, seguida de una mutación somática del alelo restante en células vulnerables, lo que resultó en cáncer de mama causado por mutaciones en BRCA1 y BRCA2. Una revisión de la literatura reveló que BRCA1 y BRCA2 eran las únicas variantes. Sin embargo, para González et al. (36) en la población, la prevalencia de portadores de la mutación BRCA1 al nacer es de 0,11 y la de portadores de la mutación DE BRCA2 es de 0,12%, debido a la transmisión vertical, se presenta en cada generación, y la herencia de las mutaciones del gen BRCA es autosómica dominante. Los portadores de la mutación, sean hombres o mujeres, tienen un 50% de posibilidades de transmitirla a su descendencia. En contraste, Sullcahuamán et al. (37) Se ha demostrado que el riesgo de desarrollar cáncer de mama se estima entre un 60% y un 80% si se presenta una variante patogénica en el gen BRCA1. Asimismo, Vial et al. (39) concluyeron que del 5% al 10% de todos los cánceres tienen una base genética. Finalmente, Vande et al. (41) mencionaron que la causa genética más común, que representa aproximadamente el 3% de todos los cánceres de mama, es una asociación sindrómica de susceptibilidad al cáncer de mama y ovario que involucra a los genes BRCA1 y BRCA2.

## **Conclusiones**

Al realizar el análisis de los artículos incluidos dentro de la revisión, se determinó que nueve de los diez artículos científicos determinaron la relación o vínculo entre el cáncer de mama hereditario y la presencia de mutaciones en BRCA1/BRCA2. De igual manera, se pudo establecer que, la problemática no solo se centra en la mujer portadora, puesto que, la genética podría afectar de manera significativa a una hija portadora del gen, con un 50% de posibilidad de desarrollar también neoplasia mamaria. Asimismo, se pudo establecer que el factor hereditario puede transmitirse tanto en hombres como en mujeres, con una probabilidad de transmitir el gen del

50%. En otro contexto, se pudo determinar que, la aplicación de tratamiento quirúrgico como la mastectomía bilateral profiláctica permite reducir el riesgo de desarrollar cáncer de mama en pacientes portadoras del BRCA1 o BRCA2 hasta en un 90%.

## **Bibliografía**

- C P. Progresos genéticos y genómicos en el cáncer de mama. *Metro Ciencia*. 2022; 30(1): p. 8-13.
- Muñoz P, Triñanes Y. Mutaciones genéticas asociadas a cáncer de mama hereditario en mujeres nicaragüenses. *Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias*. 2021 Junio; 10(29): p. 107–119.
- Bonilla O. Cáncer de mama y mutación del gen ataxia telangiectasia: reporte de caso. *Horizonte Médico (Lima)*. 2023; 23(1).
- Malvasio S, Camejo N, Caserta B, Artagaveyta, Castillo C, Schiavone A, et al. Expresión tumoral de BRCA1 y resultados clínicos en pacientes uruguayas diagnosticadas de cáncer de mama antes de los 40 años. *Repositorio de la UCE*. 2020; 36(1).
- Sanabria M, Pedroza A, Rivera A, González D, Cuadrado D, Quintero M, et al. Criterios para la identificación de síndromes de cáncer de mama hereditarios. Revisión de la literatura y recomendaciones para el Instituto Nacional de Cancerología - Colombia. *Repositorio de la Universidad Cooperativa de Colombia*. 2023; 27(1).
- Nicastro A, Colica V, Barchuk S, Margossian A. Tests genéticos brca1/2 y otros genes de predisposición al cáncer de mama: análisis retrospectivo de 106 pacientes. *Sesiones científicas*. 2019; 38(137).
- Sánchez J, Sánchez N. Agregación familiar y factores de riesgo de cáncer de mama en individuos afectados. *Revista de Enfermedades no Transmisibles Finlay*. 2020; 10(2).
- Herrera I, Albavera C, Morales R, Ávila L. Características clínicas y epidemiológicas de cáncer de mama en un hospital general de zona de Cuernavaca, México. *Revista de atención familiar*. 2021 Marzo; 28(2).
- Arceo M, López J, Ochoa A, Palomera Z. Estado actual del cáncer de mama en México: principales tipos y factores de riesgo. *Gaceta mexicana de oncología*. 2021 Diciembre; 20(3).
- Osorio B, Bello H, Vega B. Factores de riesgo asociados al cáncer de mama. *Revista Cubana de Medicina General Integral*. 2020; 1(2).

- Riverón F, Pérez L, Robiana C, Peña S, Guitiérrez G. Cambios en el estado redox asociados a polimorfismos del gen Glutación S-transferasa en mujeres con historia familiar de cáncer de mama. *Revista Cubana de Genética Comunitaria*. 2020; 1(2).
- Días R. Análisis de un caso de cáncer de mama con recurrencia. *Revista Familia, Ciclos de Vida e Saúde no Contexto*. 2018; 1(1): p. 401-410.
- López E, Salamanca F. Cáncer de mama. *Revista médica del instituto mexicano del seguro social*. 2020; 58(1).
- Almeida K, Castillo A, Fuertes R, Rodríguez F. Cáncer de mama ligado al gen BRCA1. *RECIMUNDO*. 2020 Marzo; 4(1).
- Palmero J, Lassard J, Juárez L, Medina C. Cáncer de mama: una visión general. *Acta médica Grupo Ángeles*. 2022 Abril; 19(3).
- León R, Chaparro M, López G, Herrera S, Monroy A, Barranca A, et al. Efecto de la sinergia de los factores de riesgo para cáncer de mama en mujeres de la ciudad de Veracruz. *Revista de Senología y Patología Mamaria*. 2019 Marzo; 32(1).
- Luque G, Walbaum B, Camus M, Domínguez F, Merino T, Acevedo F, et al. Cáncer de mama triple negativo: terapias sistémicas actuales y experiencia local. *Revista de cirugía*. 2021 Abril; 73(2).
- Chavarría C, Blanco N, Garita F. Cáncer de mama asociado a mutación en genes BRCA-1 y BRCA-2. *Revista Médica Sinergia*. 2021 Junio; 1(3).
- Mandel N. Riesgo aumentado de cáncer de mama, ovárico y contralateral para portadoras de mutación BRCA1 y BRCA2. *Revista evidencia, actualización en la práctica ambulatoria*. 2019; 22(3).
- Sanchís T, Alejandro A, Martín M, Medrano C, Rodríguez R, Medrano A. Revisión bibliográfica del cáncer de mama: análisis de datos. *RSI*. 2021;(1).
- León E, Paucar A, Vélez V, Benites L. Prevención y detección precoz del cáncer de mama en atención primaria. *Revista de Ciencias de la Salud*. 2022; 4(2): p. 178-195.
- Sánchez A, Sarabia M, Castillo V, Ruiz F, Noguera J. RAD51C y RAD51D en el síndrome de cáncer de mama. *Revista Medicina de Laboratorio*. 2020; 1(3): p. 108-119.
- Cifuentes C, Rivera A, Barreto G. Mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 en una muestra de familias con cáncer de mama y/u ovario del pacífico colombiano. *Medes, medicina en español*. 2019; 50(3): p. 163-175.
- Acevedo C, Neffa F, Lavista F, Milans S, Nuñez E, Santander G, et al. Tamizaje para cáncer de mama con resonancia magnética en mujeres portadoras de mutaciones BRCA y no-BRCA. *Revista Médica del Uruguay*. 2022 Diciembre; 38(4).
- Pérez R, Reyes M, Robles L, Sanz C, Baeza G, Vivas A, et al. Tumores ginecológicos en pacientes portadoras de mutación BRCA1 y BRCA2. *Revista de Senología y Patología Mamaria*. 2020 Septiembre; 33(3).
- López D. Relación de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 sobre parámetros clínico-patológicos en pacientes con cáncer de mama con alto riesgo de carcinoma hereditario en un centro del noreste de México. *Repositorio del Tecnológico Monterrey*. 2022 Septiembre; 1(1).
- Santos M, Moya M, Oliva J, Reche M, José B, Serra N, et al. Revisión bibliográfica del cribado de cáncer de mama en pacientes de alto riesgo: BRCA1 y BRCA2. ¿Es realmente la mamografía necesaria y a qué edad? *Seram*. 2022 Mayo; 1(1).
- González L, Hernández J, López A, Rivera M, Escobar M, Hernández E. Relevancia de la secuenciación de nueva generación en el diagnóstico de cáncer de mama y dos mutaciones descritas por primera vez en población mexicana. *Salud pública de México*. 2023 Marzo; 1(1).
- Moreira L, Peñaloza K. Importancia de las mutaciones del gen BRCA1 Y 2 en el cáncer de mama. *Revista Journal of American Health*. 2021; 4(1): p. 36-43.
- Gutiérrez L, Jaili , Solano A. Cáncer hereditario: la confianza en el conocimiento vence las dudas. *Revista Cel*. 2022 Julio; 3(2).
- Prieto C. Genética en pediatría. *Canarias*. 2022; 46(2).
- RAE. Enfermedad. [Online].; 2022. Available from: <https://dpej.rae.es/lema/enfermedad-com%C3%BAAn>.
- Martin C, Suárez L, Sembaj A, Gómez F, Zunio S, Montes C, et al. Clinical characteristics of patients with Breast and / or Ovarian Cancer with mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes in Córdoba, Argentina. *Rev Fac Cien Med Univ Nac Cordoba*. 2022 ; 79(3): p. 228-234.
- Fernández Á, Reigosa A. Cáncer hereditario. *Comunidad y Salud*. 2016; 14(1).
- Orozco J, Marin D, Martínez M, Martínez J. Genes de Predisposición al Cáncer de Mama. *Salud Uninorte*. 2018; 34(3).

González L, Samir F, Muñoz J, Ramírez J, Saldarriaga W. Síndrome de cáncer hereditario de mama y ovario: aplicación clínica. Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología. 2016; 67(1): p. 36-49.

Sullcahuaman Y, Loarte M, Torres M. Cáncer ginecológico hereditario en la era de la medicina genómica. Revista Peruana de Ginecología y Obstetricia. 2018; 64(3).

Laza C, Cantillo C, Lasso J. Viviendo con "Él" en la casa: experiencia del cáncer de mama hereditario. Index de Enfermería. 2019; 28(1-2).

Vial I, Fuerzanlida R, Pizarro F, Rojas V, Vial G. Cirugía profiláctica en síndrome de cáncer hereditario de mama. Revista Chilena de Cirugía. 2016; 462-466.

Allué M, Domingo M, Chóliz J, Arribas M, Güemes A. Cáncer de mama contralateral y recurrencia en portadoras BRCA1/2 y no portadoras con alto riesgo de cáncer de mama hereditario tras mastectomía bilateral. Cirugía Española. 2020; 98(10): p. 612-617.

Vande P, Imbert M, Pujol P. Oncogenética: cánceres de mama hereditarios. EMC - Ginecología-Obstetricia. 2019; 55(3): p. 1-14.

**CITAR ESTE ARTICULO:**

Achig Carrión, K. A., Cabrera Palacios, M. C., Acosta Acero, M. V., & Guerrero Ortiz, F. B. (2023). Cáncer de mama hereditario relacionado a mutaciones en BRCA1/BRCA2: Una revisión sistemática. RECIAMUC, 7(1), 942-961. [https://doi.org/10.26820/reciamuc/7.\(1\).enero.2023.942-961](https://doi.org/10.26820/reciamuc/7.(1).enero.2023.942-961)



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.