

## Tabla de Contenido

Actualizaciones del riesgo de cáncer.....	2
Actualizaciones del tratamiento.....	3
Pregunta al experto.....	3
Foco comunitario.....	4
Esfuerzos del cáncer hereditario.....	4

## Sobre ICARE

ICARE continúa creciendo rápidamente, con casi 5,200 participantes, incluyendo más de 1,400 personas con mutaciones BRCA1/2 y más de 1,000 personas con otras mutaciones de cáncer hereditario. Los participantes de ICARE representan los 50 estados del E.E.U.U., el Distrito de Columbia, y 22 otros países mundialmente. Si usted ha sido afectado por cáncer hereditario o es proveedor que atiende a pacientes afectados por cáncer hereditario, visite nuestro sitio web ([inheritedcancer.net](http://inheritedcancer.net)) para obtener más información sobre ICARE y cómo puede beneficiarlo participar en nuestros esfuerzos.

Síguenos @inheritedcancer



## Mensaje de bienvenido

Estamos emocionados compartir varias actualizaciones relevantes para las personas en riesgo de cáncer hereditario. En esta edición, resaltamos los esfuerzos que han incluido datos de los participantes de ICARE. Por ejemplo, hemos contribuido a uno de los estudios más grandes para averiguar qué genes aumentan el riesgo de cáncer de mama (*descrita en la página 2*)<sup>1</sup> y contribuyó a un estudio enfocado en los riesgos de cáncer de mama después de ooforectomía (*descrita en la página 2*).<sup>2</sup> También hemos revisado las actualizaciones del cuidado en las últimas pautas de NCCN (*descritas a continuación*), que incluyen: 1) revisiones para hacer que más personas sean elegibles para las pruebas genéticas; 2) eliminar contenido o prácticas que carecen de pruebas sólidas de respaldo; y 3) agregar una table resaltando el contenido de cáncer hereditario en todas las pautas del NCCN.

ICARE ha servido como Plataforma para lanzar esfuerzos enfocados en cánceres hereditarios, incluyendo un ensayo clínico, a través del cual ofrecemos recursos gratuitos para mejorar la atención que cumple con las pautas (*detalles disponibles en [inheritedcancer.net/impact-study](http://inheritedcancer.net/impact-study)*). También estamos realizando estudios para comprender mejor las características, tratamientos, y resultados del cáncer de mama entre los portadores de PALB2, ATM, y CHEK2. Estos estudios están relacionados a otro esfuerzo a través del cual estamos realizando pruebas genómicas gratuitas en cánceres de mama en portadores de BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM, y CHEK2 para comprender mejor cómo se desarrollan estos tumores. A través de este tipo de trabajo, esperamos identificar opciones de tratamiento adicional para contribuir a mejorar los resultados en el futuro. Por último, reconocer la importancia del historial familiar, hemos desarrollado una herramienta de dibujo de historial familiar para los participantes de ICARE, a través de la cual podemos enviar por correo electrónico un árbol familiar generado automáticamente, después de completar el cuestionario de historial familiar – ¡esperamos que revise esta nueva característica! Sinceramente agradecemos a nuestros participantes y proveedores por su continuo apoyo y asociación mientras que nos esforzamos por "terminar el ciclo de *cáncer hereditario a través de la investigación, la educación y la involucración*."

Con nuestra sincera gratitud,

Tuya Pal, MD, FACMG en nombre del equipo de ICARE

## Actualizaciones de las pautas de la Red Nacional Integral del Cáncer (NCCN)

Consulte las pautas completas de NCCN creando una cuenta GRATUITA en [www.nccn.org](http://www.nccn.org)

### Evaluación genética/familiar de riesgo alto: mama, ovario y páncreas – publicado el 7 de septiembre de 2022

- La elegibilidad basada en el historial personal de cualquier tipo de cáncer de mama en mujeres se actualizó de  $\leq 45$  a  $\leq 50$  años, lo que hizo que más mujeres con cáncer de mama elegibles para las pruebas independientemente del historial familiar o tipo de cáncer de mama.
- BRCA1/2: Se eliminó la consideración de detección de cáncer de ovario de las pautas de atención dada la falta de evidencia que respalde que la detección es útil para detectar temprano de manera confiable el cáncer de ovario.
- BRCA1/2: Clarificó que la terapia de reemplazo hormonal (TRH) es una consideración en pacientes premenopáusicas sin cáncer de mama u otras contraindicaciones para la TRH. La consulta sobre manejo perioperatorio de la menopausia también se incluyó como consideración.
- CHEK2/ATM: La edad para comenzar el examen de resonancia magnética de mama se redujo de 40 a 30-35 años, lo que hace que más mujeres sean elegibles para el examen a una edad más temprana.
- PALB2: Se agregó consideración de salpingo-ooforectomía a la edad  $> 45$  años.
- Se agregó una tabla al final de las pautas (consulte la página 54 en la página SUMM-1) para resumir el contenido del cáncer hereditario en todas las pautas de NCCN, incluyendo enlaces en vivo a las pautas y secciones referenciadas.

### Evaluación genética/familiar de riesgo alto: colorrectal – publicado el 8 de junio de 2022

- Los criterios de las pruebas se ampliaron para ofrecer pruebas de panel de la línea germinal a **todos** las personas menores de 50 años diagnosticadas con cáncer colorrectal; y para considerar las pruebas para todos los demás, en particular aquellos con un historial familiar o evidencia de deficiencia en la reparación de errores de emparejamiento (pero no restringidos solo a estos pacientes).



## Actualizaciones del riesgo de cáncer de BRCA1/2

Durante la cirugía preventiva para extirpar los ovarios y las trompas de Falopio (llamada salpingo-ooforectomía para reducir el riesgo o SORR), un nuevo estudio encontró que la detección de carcinoma intraepitelial tubárico predice el riesgo de cáncer peritoneal posterior.<sup>1</sup> Estos hallazgos muestran la importancia de SORR oportuno y la necesidad de realizar un examen patológico de los ovarios y las trompas de Falopio para detectar al cáncer. Se necesita más investigación para determinar la mejor manera de tratar a los pacientes con carcinoma intraepitelial tubárico seroso aislado.

El riesgo de cáncer de mama después de la SORR preventiva se estudió en tres informes recientes, que variaron en sus resultados como se describe en la tabla a continuación.<sup>2,3,4</sup> En general, estos estudios sugieren consistentemente que la SORR puede reducir el riesgo de cáncer de mama, particularmente en portadores de *BRCA2*, en los 5 años después de la cirugía. Los datos son menos consistentes para portadores de *BRCA1*, donde un estudio posterior (que incluyó participantes de ICARE), enfocado en el riesgo de cáncer de mama después de la extirpación preventiva de los ovarios, informó una disminución del cáncer de mama en aquellas con cáncer de mama previo, pero no se observó ningún efecto protector de SORR en aquellas sin un diagnóstico previo de cáncer de mama.<sup>5</sup> Los autores concluyeron que la SORR no reduce el riesgo de cáncer de mama en portadores de *BRCA1*. Este estudio mostró cómo varias fuentes de sesgo pueden influenciar los resultados en estudios que involucran a una predisposición genética o antecedentes familiares Fuertes de enfermedad, lo que a su vez puede influir erróneamente en las recomendaciones de atención clínica. Los autores también reiteraron que, independientemente de estos resultados, a las portadoras de *BRCA1* se les debe ofrecer SORR a los 35 años para reducir el riesgo de cáncer de ovario y de las trompas de Falopio. En aquellas que tienen la extirpación preventiva de sus ovarios, una preocupación frecuente son los efectos secundarios de la menopausia temprana y el uso de la terapia de reemplazo hormonal (TRH). Varios estudios han sugerido que esto es Seguro, incluyendo un estudio reciente que mostró que es razonable ofrecer la TRH a las portadoras de *BRCA1/2* después de la extirpación preventiva de los ovarios.<sup>6</sup>

Además de la SORR preventiva, que actualmente es la estrategia más eficaz para reducir los riesgos para estas portadoras, también se han estudiado otras estrategias como las anticonceptivas orales y los implantes. Un estudio publicó recientemente sugiere que las anticonceptivas orales y los implantes bajan significativamente el riesgo de cáncer de ovario en las portadoras de *BRCA1/2*.<sup>7</sup> Se observaron hallazgos similares con los inyectables, pero los resultados no se alcanzaron la significación clínica.

Finalmente, se sabe que aumento de peso en la adultez es un factor de riesgo para el cáncer de ovario en la población general; sin embargo, un estudio reciente demostró que esto también es el caso en las portadoras de *BRCA1/2*.<sup>8</sup> Estos hallazgos resaltan la importancia de que las portadoras de *BRCA1/2* mantengan un peso corporal saludable durante la adultez.

## Genes de cáncer hereditario: nuevas asociaciones

Un nuevo estudio dirigido por colegas en el Centro Médico de la Universidad de Vanderbilt, incluyendo nuestra colega genetista clínica, la Dra. Georgia Wiesner, evaluó 23 genes de cáncer hereditario y encontró 19 nuevas asociaciones, incluidas 7 nuevas asociaciones con cáncer y 12 nuevas asociaciones con enfermedades no cancerosas. Las asociaciones con cáncer versus otras condiciones se incluyen en la tabla.

Zeng et al. *JAMA Oncol.* 2022;8(6):835-844. PMID: 35446370. Publicación en redes sociales June 1<sup>st</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post6012022>

	Gen	Asociación
Cáncer	<i>ATM</i>	estómago
	<i>CHEK2</i>	leucemia, célula plasmática
	<i>MSH6</i>	vejiga
	<i>MUTYH (bialélico)</i>	riñón
No-Cáncer	<i>APC</i>	gastritis, duodenitis
	<i>BRCA1/2</i>	quistes ováricos
	<i>MEN1</i>	pancreatitis aguda
	<i>PTEN</i>	gastritis crónica

## ¿Cuáles genes se confirman como 'genes de cáncer de mama'?

Hubo dos grandes estudios publicados a principios del año pasado que evaluaron cuáles genes aumentan el riesgo para el cáncer de mama, incluidas pacientes de cáncer de mama de muchos centros en todo el mundo, lo que representa el conjunto de datos más grande disponible para analizar esta pregunta. Estos esfuerzos fueron dirigidos por el Consorcio mundial de la Asociación del Cáncer de Mama (BCAC)<sup>1</sup> y el consorcio CARRIERS con sede en los E.E.U.U.<sup>2</sup> El estudio BCAC se basó en 113,000 mujeres analizadas para 34 genes heredados de cáncer, mientras CARRIERS informó sobre 64,000 mujeres analizadas para 28 genes de cáncer hereditario. Se informaron asociaciones significativas para 8 genes en ambos estudios (*BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*, *BARD1*, *RAD51C*, *RAD51D*, *ATM*, y *CHEK2*), mientras que solo el estudio BCAC informó una asociación con *MSH6* y solo CARRIERS informó una asociación con *CDH1*. Ambos *TP53* y *PTEN*, que son genes predisponentes establecidos para cáncer de mama, no tuvieron asociaciones significativas presumiblemente porque la prevalencia de mutación para cada uno de los genes es muy baja.<sup>3</sup> *Breast Cancer Association Consortium et al. N Engl J Med.* 2021; 384(5):428-439. PMID: 33471991; <sup>2</sup>Hu et al. *N Engl J Med.* 2021;384(5):440-451. PMID: 33471974.

Artículos	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>
Mavaddat et al. 2020 <sup>2</sup>	No reducción del riesgo de cáncer de mama	Reducción posible del riesgo de cáncer de mama 5 años después de SORR
Choi et al. 2020 <sup>3</sup>	Reducción en los riesgos de cáncer de mama 5 años después de SORR, e incluso más allá de los 5 años	Reducción en los riesgos de cáncer de mama 5 años después de SORR
Wang et al. 2022 <sup>4</sup>	Reducción en los riesgos de cáncer de mama, particularmente 5 años después de SORR, y especialmente en mujeres más jóvenes	Reducción en los riesgos de cáncer de mama, particularmente 5 años después de SORR, y especialmente en mujeres

RRSO: Risk-reducing salpingo-oophorectomy (removal of the ovaries and fallopian tubes to prevent cancer)

<sup>1</sup>Steenbeek et al. *J Clin Oncol.* 2022;40(17):1879-1891. PMID: 35302882. Publicación en redes sociales May 24<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post5242022>; <sup>2</sup>Mavaddat et al. *Breast Cancer Res.* 2020;22(1):8. PMID: 31948486. Publicación en redes sociales September 27<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9272022>; <sup>3</sup>Choi et al. *JAMA Oncol.* 2021;7(4):585-592. PMID: 33630024. Publicación en redes sociales September 27<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9272022>; <sup>4</sup>Wang et al. *Eur J Surg Oncol.* 2022;48(6):1209-1216. PMID: 35216860. Publicación en redes sociales September 27<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9272022>; <sup>5</sup>Kotsopoulos et al. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2022;31(7):1351-1358. PMID: 35477169. Publicación en redes sociales September 25<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9252022>; <sup>6</sup>Mills et al. *Gynecol Oncol.* 2020;157(3):706-710. PMID: 32143914. Publicación en redes sociales September 26<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9262022>; <sup>7</sup>Xia et al. *Gynecol Oncol.* 2022;164(3):514-521. PMID: 35063280. Publicación en redes sociales September 21<sup>st</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9212022>; <sup>8</sup>Kim et al. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2021;30(11):2038-2043. PMID: 34426412. Publicación en redes sociales October 1<sup>st</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post10012022>.

## Actualizaciones de detección y tratamiento

**Cáncer de páncreas:** Un pequeño estudio reciente sugiere que la inmunoterapia puede beneficiar a los pacientes con cáncer de páncreas refractario o cáncer biliar que han heredado una mutación de los genes de deficiencia de recombinación homóloga, *BRCA1*, *BRCA2*, y *RAD51C*.<sup>1</sup> Otro estudio nuevo informó que en portadores de *BRCA1/2* con cáncer de páncreas, tratamiento del mantenimiento con Olaparib puede ser beneficioso.<sup>2</sup> Los hallazgos demostraron que con Olaparib, la supervivencia a largo plazo fue más común y el tiempo hasta la terapia posterior se prolongó.

<sup>1</sup>Terrero et al. *JAMA Oncol.* 2022;8(6):1-3. PMID: 35446342. Publicación en redes sociales June 13<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post6132022>; <sup>2</sup>Kindler et al. *J Clin Oncol.* 2022; JCO2101604. PMID: 35834777. Publicación en redes sociales August 5<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post8052022>

**Nuevo análisis de modelos sobre la detección de cáncer de mama en portadoras de *ATM* y *CHEK2*:** Usando información de doce previos estudios basados en la población, se realizó un análisis de modelo para determinar cuándo comenzar la mamografía y la IRM en mujeres con mutaciones heredadas en genes que incluyen *ATM* y *CHEK2*. En general, los hallazgos mostraron que comenzar con la resonancia magnética anual entre los 30 y 35 años y la mamografía a los 40 años puede reducir la muerte por cáncer de mama en más de la mitad en mujeres portadoras de *CHEK2* y *ATM*. Dado que este informe se publicó a principios de este año, las pautas de NCCN se modificaron para recomendar el inicio de la resonancia magnética de las mamas en mujeres portadoras de *CHEK2* y *ATM* entre los 30 y los 35 años. Estos hallazgos resaltan como se utilizan las nuevas investigaciones para actualizar las pautas de la práctica nacionales. Lowry et al. *JAMA Oncol.* 2022;8(4):587-596. PMID: 35175286. Publicación en redes sociales April 1<sup>st</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post4012022>

## Riesgos de cáncer asociados con *ATM*

Las mujeres portadoras de *ATM* tienen aproximadamente el doble el riesgo, en promedio, de desarrollar el cáncer de mama, lo que se confirmó a través de dos estudios grandes que informaron riesgos (proporción de probabilidades) como 2.10 (95% IC, 1.71–2.57)<sup>1</sup> y 1.82 (95% IC, 1.46–2.27).<sup>2</sup> Ambos estudios informaron una asociación con tumores ER+. Otro estudio reciente estimó que los riesgos de cáncer de mama son del 13% a los 80 años, pero sugirió que estos riesgos pueden variar según el tipo específico de mutación y la ubicación.<sup>3</sup> Un riesgo similar de cáncer de mama (proporción de probabilidades) de 2.03 (95% IC, 1.89–2.19) se estimó a través de un estudio de laboratorio comercial de 4607 portadoras de *ATM*.<sup>4</sup> Este estudio informó mayores riesgos de cáncer de mama en mujeres portadoras con el variante con cambio de sentido c.7271T>G (PP, 3.76; 95% IC, 2.76–5.12) en comparación con otras mutaciones truncadas de *ATM* con cambio de sentido. El riesgo (proporción de probabilidades) informado para el cáncer de ovario en este estudio fue 1.57 (95% IC, 1.35–1.83) y para el cáncer pancreático fue 4.21 (95% IC, 3.24–5.47). Las estimaciones del riesgo acumulativo para el cáncer pancreático a través de otro estudio de 130 familiares con cáncer pancreático y una variante patógena de *ATM* de la línea germinal se informaron ser 1.1% (95% IC, 0.8%–1.3%) a los 50 años; 6.3% (95% IC, 3.9%–8.7%) a los 70 años; y 9.5% (95% IC, 5.0%–14.0%) a los 80 años.<sup>5</sup> En general, el riesgo relativo de cáncer pancreático fue 6.5 (95% IC, 4.5–9.5) en portadoras de *ATM* en comparación con los no portadoras, y la edad promedio al diagnóstico fue 64 (rango 31–98). Por último, los riesgos para la asociación de mutaciones de *ATM* con cáncer de próstata han sido mixtos, con el reciente estudio de laboratorio comercial informando un riesgo (proporción de probabilidades) de 2.58 (95% IC, 1.93–3.44).<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Breast Cancer Association Consortium et al. *N Engl J Med.* 2021; 384(5):428-439. PMID: 33471991; <sup>2</sup>Hu et al. *N Engl J Med.* 2021;384(5):440-451. PMID: 33471974; <sup>3</sup>Renault et al. *Breast Cancer Res.* 2022;24(1):24. PMID: 35365198. Publicación en redes sociales September 19<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post9192022>; <sup>4</sup>Hall et al. *Cancer Prev Res (Phila).* 2021;14(4):433-440. PMID: 33509806. Publicación en redes sociales June 21<sup>st</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post6212022>; <sup>5</sup>Hsu et al. *JAMA Oncol.* 2021;7(11):1664-1668. PMID: 34529012. Publicación en redes sociales October 1<sup>st</sup>, 2021. Disponible en: <https://tinyurl.com/post10012021>

## Pregunta al experto

La siguiente pregunta fue abordada por el Dr. Kamran Idrees, jefe de la División de Oncología Quirúrgica y Cirugía Endocrina, Profesor Asociado de Cirugía, Profesor Asociado de Investigación de Cáncer de Ingram, y director de Oncología Pancreática y Oncología Quirúrgica Gastrointestinal en el Centro de Cáncer Vanderbilt-Ingram. La investigación del Dr. Idrees se ha enfocado en el cáncer colorrectal, metástasis hepáticas, y tratamientos para el cáncer pancreático. El Dr. Idrees también dirige el Centro de Páncreas de Vanderbilt, que realiza vigilancia de cáncer. Obtenga más información en <https://www.vanderbilthealth.com/service/high-risk-pancreatic-cancer-surveillance>. Si tiene alguna pregunta que le gustaría abordar, envíe un correo electrónico al equipo de estudio de ICARE a [ICARE@vmc.org](mailto:ICARE@vmc.org) para su consideración en boletines futuros.



Kamran Idrees, MD

**Q: Tengo 58 años y tengo una mutación de *BRCA2* mutación – ¿Debería hacerme un examen de detección de cáncer pancreático?**

**A:** Según las pautas de práctica nacionales e internacionales,<sup>1,2</sup> usted es elegible para la evaluación si tiene al menos un pariente cercano relativo (definido como pariente de primer o segundo grado, es decir, padres, hermanos, hijos, tíos, tías, etc.) del mismo lado de la familia de donde se cree que proviene la mutación. La detección se realiza cada año a partir de los 50 años mediante IRM/MRCP alternando con ultrasonido endoscópico. Recientemente, un nuevo estudio evaluó la detección de cáncer pancreático en personas con alto riesgo definidas según sus antecedentes familiares y / o mutación heredada de gen (*BRCA1*, *BRCA2*, *CDKN2A*, los genes del síndrome Lynch, *PALB2*, *ATM*, y *STK11*).<sup>3</sup> Los hallazgos mostraron que la detección condujo al diagnóstico en una etapa más temprana y mejoró la supervivencia. Específicamente, en toda la muestra de 1,731 pacientes de alto riesgo, se diagnosticaron 26 cánceres de páncreas. De estos, habían 10 en el grupo de vigilancia, de los quienes la mayoría (57.9%) tenían enfermedad en etapa I y el 5.2% tenían enfermedad en etapa IV. En cambio, de los 7 en el grupo **afuera** de la vigilancia, la mayoría (85.7%) tenían enfermedad en etapa IV. La supervivencia de los pacientes en el grupo de detección fue 73.3% a los 5 años, con una supervivencia general de 9.8 años en comparación con 1.5 años en aquellos diagnosticados **afuera** de la vigilancia (cociente de riesgo de 0.13; 95% CI, 0.03 a 0.50;  $P = .003$ ). Estos hallazgos resaltan el valor potencial de la detección en personas con alto riesgo del cáncer pancreático, a través del IRM/MRCP y ultrasonido endoscópico. A pensar de dónde acudir para hacerse el cribado, es importante ir a un centro con experiencia en estas pruebas especializadas. Con ese fin, en el Centro Médico de la Universidad de Vanderbilt, recientemente expandimos nuestra clínica de cáncer pancreático de alto riesgo para seguir a las personas con cánceres hereditarios a través de las modalidades de detección recomendadas a nivel nacional. Si usted o un miembro de su familia cree que puede estar en riesgo, llame a la enfermera navegadora al (615) 473-1930 para programar una cita. <sup>1</sup>NCCN Genetic/Familial Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic. V1.2023. Disponible en: [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_bop.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf); <sup>2</sup>Gaggins et al. *Gut.* 2020;69(1):7-17. PMID: 31672839. Publicación en redes sociales February 4<sup>th</sup>, 2020. Disponible en: <https://tinyurl.com/post2042020>; <sup>3</sup>Dbaouk et al. *J Clin Oncol.* 2022; JCO2200298. PMID: 35704792. Publicación en redes sociales July 26<sup>th</sup>, 2022. Disponible en: <https://tinyurl.com/post7262022>

## Foco Comunitario

Cuando tenía apenas 8 años mi madre fue diagnosticada con un cáncer de mama muy agresivo. Realmente no entendía el concepto de cáncer a esa edad, pero sabía que lo que estaba pasando era terrible. Después de muchas cirugías y tratamientos, falleció 2 años más tarde a la edad de 35 años. No había pruebas de cáncer hereditario en la década 1980, pero de alguna manera el mensaje me llegó de que yo también podría estar en riesgo. Comencé a hacerme mamografías en algún momento durante mis 20 años, incluso antes de que se establecieran las pautas, e intentaba autoexaminarme los senos con regularidad, aunque nadie realmente me enseñó cómo hacerlo. En 2001, a la edad de 31 años, sentí un bulto duro en mi seno e incluso antes de que la biopsia resultara cáncer, supe que lo era. Me diagnosticaron con cáncer de mama triple negativo en etapa II. Afortunadamente, en ese momento las pruebas para *BRCA1/2* estaban disponibles y, afortunadamente, mi oncólogo era bastante inteligente para saber que necesitaba que me hicieran la prueba. Mi resultado fue positivo para una mutación *BRCA1*, que está asociada con un riesgo alto de cáncer de mama, entre varios otros cánceres. Esto cambió mi mundo de la noche a la mañana, pero también me llevó a tomar decisiones médicas que ultimadamente salvaron mi vida, por lo que 21 años después puedo escribir sobre ello aquí. Desafortunadamente, he perdido demasiados familiares cercanos por cánceres relacionados con *BRCA1*, pero decidí que todavía estoy aquí por una razón. Decidí ir a la escuela de enfermería para perseguir la oncología y terminé convirtiéndome en la enfermera líder en un programa de cáncer de alto riesgo en 2009. Me inscribí en el estudio de ICARE mientras asistía mi primera conferencia FORCE en 2010 y rápidamente me di cuenta de que mi participación en este estudio estaba ayudando avanzar las investigaciones para muchas otras familias como la mía. Durante los últimos 8 años he estado trabajando como una Especialista Médica Regional y Planificador de Enfermería para la educación continua en Myriad Genetics. Regularmente comparto investigaciones y publicaciones de ICARE con profesionales de la salud con los que trabajo junto con la oportunidad de inscribir a sus pacientes en el estudio. Me encanta como los boletines resaltan las publicaciones que provienen de las actualizaciones de los participantes del estudio, incluyendo la mía. Puede que sea solo una persona, pero porque asistí a la conferencia correcta en el momento correcto y tomé la decisión correcta de asumir un papel proactivo en ayudar a otros con cáncer hereditario, he podido afectar a miles de pacientes. Eso me ha dado un asombroso sentido de propósito con una enfermedad que parece tan sin propósito. – **Monique Tiffany, MSN, RN, CGRA, BHCN**



Monique Tiffany

## Esfuerzos de investigación del cáncer hereditario

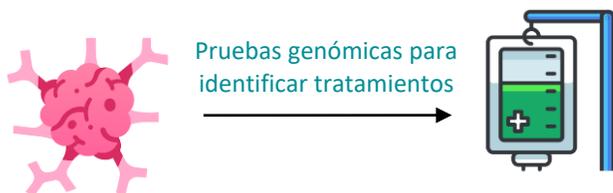
*¡Continúe derivando a sus pacientes a ICARE para que sean considerados para estos y otros esfuerzos específicos!*

### Caracterización genómica del cáncer de mama: *BRCA1/2, PALB2, ATM, y CHEK2*

**Objetivo:** realizar análisis genómicos para comprender mejor cómo se desarrollan los tumores de cáncer de mama para identificar opciones de tratamiento adicionales y mejorar los resultados de salud.

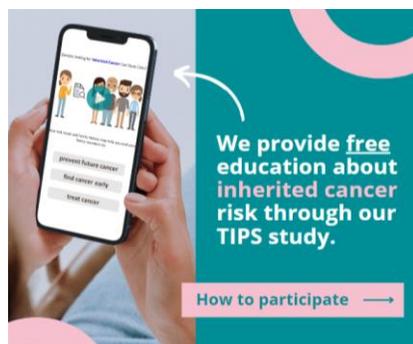
**Elegibilidad:** cáncer de mama invasivo y resultado positivo confirmado en *BRCA1/2, PALB2, ATM, y / o CHEK2*.

**Progreso:** casi 100 tumores de cáncer de mama de participantes de ICARE se han enviado para análisis genómicos adicionales.



### Herramienta para el estudio de asesoramiento y pruebas de predisposición al cáncer hereditario (TIPS)

Solo para personas de habla inglesa.

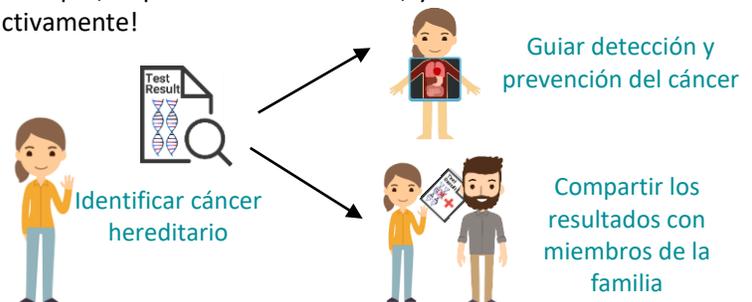


### Mejorar la atención después de las pruebas de cáncer hereditario (Estudio IMPACT)

**Objetivo:** para mejorar la atención de seguimiento después de las pruebas genéticas para aquellos con un resultado positivo.

**Elegibilidad:** mutación en un gen heredado que predispone al cáncer.

**Progreso:** cientos de participantes de ICARE han sido invitados a participar, la prueba ha comenzado, y ¡nos estamos inscribiendo activamente!



### Once you complete our questionnaire, we provide:



- An automatically generated drawing of your family tree
- An assessment to interpret your results alongside your family history

### Join today to receive free education and assessment about inherited cancer risk!



Scan the QR Code

