



“Para terminar el ciclo de cáncer hereditario a través de la investigación, la educación, y la involucración”

Teléfono: (615) 875-2444 | Correo electrónico: [ICARE@vumc.org](mailto:ICARE@vumc.org) | Sitio web: [InheritedCancer.net](http://InheritedCancer.net)

### Tabla de contenido

Actualizaciones a los riesgos de cáncer..	2
Actualizaciones al tratamiento.....	3
Pregunta al experto.....	3
Esfuerzos de investigación y recursos....	4

### Sobre ICARE

ICARE continua crecer rápidamente, con casi 8200 participantes, incluyendo casi 1900 portadores *BRCA1/2* y más que 2800 individuos con otras mutaciones de gen de cáncer hereditario. Los participantes representan los 50 estados del E.E.U.U., el distrito de Columbia, las Islas de Virgen de los E.E.U.U., y 31 otros países del mundo. Si ha sido afectado por el cáncer hereditario o cuida por alguien afectado por el cáncer hereditario, visite [InheritedCancer.net](http://InheritedCancer.net) para aprender más sobre cómo participar en nuestros esfuerzos puede beneficiarse. También le alentamos a seguir [@inheritedcancer](https://twitter.com/inheritedcancer) para las últimas actualizaciones clínicas y de investigación.

### Artículo de perspectivas de pautas de NCCN

JNCCN lanzó un artículo en la edición de febrero con perspectivas en:

#### Detección de cáncer de próstata:

- › Reseña de of genes/riesgos: *BRCA1/2*, *HOXB13*, *ATM*, *CHEK2*, *MSH2*, *PALB2*, y *TP53*
- › Recomendado que detección por IRM de próstata se realizara en un centro con experiencia en alto volumen después de una discusión a fondo

#### Detección de cáncer de páncreas:

- › Detección sin necesidad de historial familiar: *CDKN2A*, *STK11*, *ATM*, *BRCA2*
- › Se necesita historial familiar: *BRCA1*, *MSH2*, *MLH1*, *MSH6*, *EPCAM*, *PALB2*, *TP53*

#### Pruebas para cáncer de ovario no epitelial:

- › SSCOHT: prueba para *DICER1*
- › SCTAT: prueba para *STK11* (Peutz-Jeghers)
- › Given rarity, consultation with expert may be considered

Cheng, et al. *J Natl Compr Cancer Netw.* 2026;24(2):2-10. PMID: 41671423. Artículo disponible en: <https://nccn.org/view/journals/nccn/24/2/article-p2.xml>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1Rk6tvn2AB/>

### Mensaje de bienvenida

Estamos animados compartir los avances en curso relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer, los cuales abarcan desde el refinamiento de los riesgos hasta la orientación de los tratamientos, con el objetivo de mejorar la atención médica. En colaboración con ConnectMyVariant (iniciativa dirigida por nuestro colega, el Dr. Brian Shirts), estamos trabajando a para ayudar a precisar los riesgos específicos asociados a las variantes de los genes *BRCA1/2*, particularmente entre aquellas variantes sospechadas de conferir riesgos menores. Llevamos a cabo esta labor colaborando con ConnectMyVariant para ampliar nuestra base de familias participantes. Los miembros de la familia se pueden realizarse pruebas de forma gratuita a través del laboratorio de la Dra. Marie-Claire King (quien bautizó el gen *BRCA1* tras descubrir su ubicación en el cromosoma 17, demostrando así la existencia de genes hereditarios asociados al cáncer de mama y de ovario) y también pueden acceder pruebas gratuitas de ascendencia. Estos tipos de esfuerzos son importantes para proporcionar información sobre riesgos de cáncer para variantes específicas. Además, hemos incorporado nuevos hallazgos sobre los riesgos asociados con la terapia de reemplazo hormonal en portadores *BRCA1/2* dentro de nuestra sección ‘Pregunta al experto; y destacados avances adicionales enfocados en el refinamiento de los riesgos y la orientación de la atención clínica. Finalmente, recientemente hemos dado a conocer los resultados de un estudio sobre cáncer de mama entre portadores de *BRCA1/2*, *PALB2*, *ATM*, y *CHEK2* con hallazgos interesantes que, esperamos, contribuirán a determinar los tratamientos más efectivos (véase la página 4). Estos esfuerzos se mantienen activas y solo han sido posibles gracias a la disposición de nuestros participantes de ICARE para inscribirse en este registro, por lo cual les estamos profundamente agradecidos. Esperamos que la información en este boletín sea informativa y útil para usted, y, como siempre, le agradecemos por su interés en nuestros esfuerzos...es gracias a usted que hemos logrado contribuir a “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

### Actualización de pautas de la Red Nacional Comprensiva de Cáncer (o NCCN, por sus siglas en inglés)

Actualizaciones detalladas a continuación. Consulte las directrices completas creando una cuenta GRATUITA en: [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_bopp.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bopp.pdf)

**Versión 2.2026** enfocada en añadir información sobre cáncer de próstata y revisar el nombre de las pautas para incluir cáncer de próstata. Las actualizaciones incluyeron:

- Recomendaciones (*BRCA2*) y consideraciones (*ATM*, *BRCA1*, *CHEK2*, *HOXB13*, *PALB2*, y *TP53*) para las pruebas de detección de cáncer de próstata, los cuales deben ocurrir anualmente.
- Añadir *HOXB13* en la tabla de genes, indicando un riesgo de cáncer de próstata absoluto: ~33-60% a los 80 años, basado mayormente en la variante p.G84E. Más recientemente, la variante X285K se ha identificado en hombres con ascendencia africana. En general, *HOXB12* no se asocia con enfermedad agresiva, basado en la mayoría de los estudios hasta la fecha.
- Entre portadores *BRCA1/2*, el cribado de cáncer de próstata también puede incluir una IRM basal a los 50 años o 10 años antes de la edad a la que se presentó el cáncer de próstata en la familia, que debe realizarse mediante un ensayo clínico y en centros experimentados de alto volumen. Además, el cribado debe realizarse mediante de un modelo de toma de decisiones compartida, con discusión de limitaciones, incluyendo costo, incidencia alta de anomalías benignas o intermedias e incertidumbres sobre los beneficios potenciales.

**Versión 3.2026** incluyó actualizaciones en la sección de discusión.

#### Presentamos el navegador a las pautas del NCCN™

Explore esta nueva plataforma interactiva codificada por colores, diseñada para simplificar la navegación por las guías de NCCN sobre la evaluación genética/familiar y de alto riesgo para cáncer de mama, ovario, páncreas, y próstata. Ya sea usted clínico, investigador o Defensor de pacientes, esta herramienta le ayuda a mantenerse informado y a tomar decisiones con confianza en la atención de cáncer. Para obtener más información, cree una cuenta GRATUITA en: <https://www.nccn.org/guidelines/nccn-guidelines-navigator>

### Portadores de *BRCA*: Riesgo alto para cáncer de ovario después de diagnóstico de cáncer de mama

Un nuevo estudio de >2,000 portadores de *BRCA1/2* encontró 71 casos de cáncer de ovario/trompas de Falopio tras un diagnóstico de cáncer de mama. De estos 71 casos, 66 se registraron entre portadores de *BRCA1* y 5 en portadores de *BRCA2*. Los portadores de *BRCA1* presentaron un riesgo de cáncer de ovario cinco veces mayor en comparación con los portadores de *BRCA2*. El riesgo de cáncer de ovario/trompas de Falopio a los 15 años en mujeres CON y SIN antecedentes de cáncer de mama fue del 10.8% y del 25.9%, respectivamente. Estos hallazgos muestran que la extirpación preventiva de los ovarios y trompas de Falopio (es decir, la cirugía preventiva) sigue siendo una medida firmemente recomendada para los portadores de mutaciones *BRCA1/2*, independientemente de si cuentan o no con antecedentes de cáncer de mama.

Apostol, et al. *Gynecol Oncol.* 2025;201:44-52. PMID: 40784323. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40784323/>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1DyBkt1wn1/>

### ¿Cómo afecta el riesgo el historial familiar de los cánceres de mama?

En un nuevo estudio de casi 70,000 mujeres, incluyendo aquellas con formas hereditarias de cáncer de mama, el riesgo de cáncer de mama fue mayor en aquellas con historial familiar de cáncer de mama. Curiosamente, los antecedentes familiares aumentaron el riesgo de cáncer de mama en menor medida en portadores de *BRCA1* y en mayor medida en portadores de *PALB2*. Además, el efecto de otros factores de riesgo sobre el riesgo de cáncer de mama también varió entre los genes. Este tipo de información para personalizar las estimaciones de riesgo puede ayudar a las mujeres para guiar las decisiones de detección y prevención. Consulte la tabla para obtener detalles adicionales.

Gen	N	Historial familiar de cáncer de mama	Factores adicionales de riesgo no genéticos*
<i>BRCA1</i>	374	mínima	alguna influencia
<i>BRCA2</i>	574	++ influencia	influencia mínima
<i>CHEK2</i>	531	++ influencia	alguna influencia
<i>PALB2</i>	211	+++ influencia	influencia mínima
<i>ATM</i>	405	++ influencia	alguna influencia
<i>BARD1</i>	89	++ influencia	alguna influencia
<i>RAD51C</i>	81	+ influencia, pero solo a edades más avanzadas	Parecía tener influencia tanto en edades tempranas como posteriores

\*edad, altura, edad de la menarquia, paridad, edad al primer mandato, embarazo, IMC, uso de alcohol, uso de anticonceptivos orales, edad de la menopausia, y el uso de la terapia hormonal

O'Brien, et al. *JAMA Oncol.* 2025;11(12):1458-1469. PMID: 41066089.

Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41066089/>.

Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1N2Y76tFWt/>

### *HOXB13* y cáncer de próstata

En un estudio publicado basado en el Programa del Millón de Veteranos del VA, los hombres portadores con la variante *HOXB13* p.G84E (la variante común en las poblaciones europeas, en la que se basa gran parte de los datos) presentaron un mayor riesgo de cáncer de próstata, una edad de diagnóstico ligeramente más temprana y no tendieron a desarrollar una enfermedad más agresiva.

Crawford, et al. *J Natl Compr Canc Netw.* 2025;23(10):e257055. PMID: 40953603.

Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40953603/>.

Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/18M2wxUqy3/>

### Consideración del riesgo de cáncer hereditario como un continuo

Históricamente, el riesgo hereditario de cáncer se consideraba, por lo general, de naturaleza binaria, basándose en la presencia o ausencia de una variante patogénica o probablemente patogénica de la línea germinal en un gen conocido de susceptibilidad hereditaria al cáncer. Sin embargo, ha quedado claro que dicho riesgo es más complejo y se manifiesta a lo largo de un continuo basado en variantes patogénicas específicas, en combinación con las interacciones de modificadores genómicos de riesgo adicionales, así como por numerosos factores de riesgo hormonales, relacionados con el estilo de vida y de índole ambiental. Cada uno de estos factores contribuye de manera variable al riesgo en un individuo portador de una variante patogénica/probablemente patogénica, y dicha contribución puede variar dinámicamente a lo largo de la vida. En este artículo, se exponen los conceptos clave y las consideraciones que sustentan el cambio de paradigma en nuestra comprensión del riesgo de cáncer hereditario. Conceptos clave descritos en el artículo:

- › Variantes patogénicas/probablemente patogénicas de la línea germinal en genes de susceptibilidad de cáncer varían en su penetrancia a través de los sitios orgánicos y en la influencia resultante sobre el manejo clínico.
- › El riesgo global de cáncer en un individuo portador con una variante patogénica/probablemente patogénica de la línea germinal en un gen de susceptibilidad de cáncer puede variar ampliamente debido a las contribuciones de factores genéticos tales como la variante específica y el contexto genómico más amplio (p. ej., alelos de riesgo comunes que conforman las puntuaciones de riesgo poligénico) – así como de factores modificables y no modificables, que incluyen, entre otros, los antecedentes familiares, la edad, el entorno, el estilo de vida y los factores hormonales.
- › La percepción del riesgo de cáncer en un individuo puede verse influenciada por factores tales como el contexto personal, la experiencia del riesgo de cáncer hereditario y la experiencia subjetiva del riesgo.
- › El umbral para la intervención clínica – ya sea para reducir el riesgo de cáncer o para iniciar la vigilancia oncológica – requiere la asimilación de todos factores de riesgo contribuyentes, la consideración del contexto médico (es decir, otros riesgos concurrentes, tales como las comorbilidades) y un asesoramiento personalizado que permita una gestión individualizada del riesgo de cáncer.

Vea un Adelanto de nuestro nuevo artículo, que destaca conceptos clave en la consideración del riesgo de cáncer hereditario en un continuo en:

[https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(25\)00306-5/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(25)00306-5/fulltext)

Pal, et al. *Genet Med.* 2026;28(3):101659. PMID: 41618953.

Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41618953/>.

Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1D4caZ7jnz/>

### BRCA1/2: Inhibidores de PARP

Según un estudio nuevo, el 50% de hombres en los E.E.U.U. con *BRCA1/2* y cáncer de próstata metastásico resistente a la castración reciben tratamiento con un inhibidor de PARP.<sup>1</sup> Este estudio también encontró que tratamiento con un inhibidor de PARP variaba por la cobertura del seguro, siendo MENOS PROBABLE su administración entre los pacientes con seguro comercial que entre aquellos cubiertos por seguros de gestión pública.

Asimismo, un estudio realizado en los E.E.U.U. en adultos con cáncer de mama HER2-negativo mostró que, a partir de 2018 (es decir, el año en que se aprobaron tanto el Olaparib como el Talazoparib para el tratamiento del cáncer de mama metastásico en pacientes con mutaciones *BRCA1/2*), menos del 50% de los portadores de dichas mutaciones recibieron inhibidores de PARP.<sup>2</sup> Estos hallazgos sugieren que, aunque tenemos un tratamiento que prolonga la vida para estos individuos (inhibidores de PARP), muchos no lo están recibiendo. Sigue siendo importante aumentar la concienciación respecto a los datos que respaldan el uso de los inhibidores de PARP y garantizar el acceso a estos fármacos.

<sup>1</sup>Ostrowski, et al. *JAMA Netw Open*. 2025;8(10):e2534968. PMID: 41037269. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41037269/>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1G9tHIA2Gp/>; <sup>2</sup>Yadav S, et al. *JCO Precis Oncol*. 2025:e2400814. PMID: 40669020. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40669020/>.

### Alerta de nuevo gen: *SMARCA1*

Un estudio nuevo encontró que el gen *SMARCA1* predispone al tipo de cáncer óseo (osteosarcoma) en niños y adultos jóvenes.

Oak, et al. *J Clin Oncol*. 2025;43(36):3833-3843. PMID: 41066719. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41066719/>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/v/1G2ZGdNU69/>

### BRCA1/2: La mastectomía preventiva puede salvar vidas

Un nuevo estudio que combinó los resultados de estudios previos (mediante una revisión sistemática y un metaanálisis) e incluyó a un total de más de 6000 portadores de *BRCA1/2* mostró que la mastectomía bilateral preventiva redujo tanto la mortalidad general como las muertes por cáncer de mama, en comparación con la decisión de no someterse a dicho procedimiento. Esta información resulta relevante en el momento en que las mujeres portadoras de mutaciones *BRCA1/2* evalúan sus opciones de salud. Cabe destacar que, para estas mujeres, se recomiendan las pruebas de detección (mediante las mamografías y resonancias magnéticas), y las cuales también han demostrado salvar vidas; no obstante, dichas pruebas de detección no constituyeron el objeto central de este estudio.

O'Reilly, et al. *JAMA Surg*. 2026;161(3):260-267. PMID: 41499127. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41499127/>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/18U3T3v6D7/>

### BRCA1/2: Mastectomía preventiva frente a cribado

Un estudio nuevo muestra tasas de mortalidad por cáncer de mama similares al comparar a 460 mujeres que se sometieron a una mastectomía con 745 mujeres que optaron por la vigilancia (cribado). Para las mujeres que eligen la vigilancia, estos hallazgos resultan tranquilizadores, ya que sugieren que es poco probable que su supervivencia se vea comprometida. Cabe destacar que, el objetivo de la vigilancia es detectar el cáncer en una etapa temprana en caso de que este se desarrolle (es decir, el objetivo es el diagnóstico precoz del cáncer), mientras el objetivo de la mastectomía reductora de riesgo es prevenir por completo el diagnóstico de cáncer (es decir, el objetivo es evitar cualquier diagnóstico de cáncer). Como era de esperar, la incidencia de cáncer de mama fue considerablemente menor en el grupo de la mastectomía en comparación con el grupo de vigilancia. Específicamente, la mastectomía redujo el riesgo de cáncer de mama por el 94% con una tasa del 2% de cáncer oculto tras la intervención.

Gandhi, et al. *J Clin Oncol*. 2026;JCO2500834. PMID: 41637687. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41637687/>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1CQKBwr8yH/>

### Pregunta al experto

La siguiente pregunta fue abordada por Joanne Kotsopoulos, PhD, científica del Women's College Hospital en Toronto, Canadá, un interés de larga data en la investigación de factores de riesgo hormonales y de otro tipo en personas con formas hereditarias de cáncer de mama.

**Q:** ¿Cuál es la información más reciente sobre los riesgos de recibir terapia de reemplazo hormonal en portadores de *BRCA1/2* sin antecedentes de cáncer de mama?

**A:** La información que tenemos resulta tranquilizadora al indicar que la terapia de reemplazo hormonal (TRH) no aumenta los riesgos de cáncer de mama en portadores de *BRCA1/2* en etapa premenopáusica que se han sometido a una salpingo-ooforectomía. Recientemente publicamos un estudio entre portadores *BRCA1/2* sin antecedentes de cáncer de mama (el cual incluyó participantes de ICARE) y mostró que el uso de la TRH (ya sea con estrógeno más progesterona, o bien con estrógeno solo) NO conllevó un aumento significativo del riesgo de cáncer de mama, y que la TRH basada únicamente en estrógeno podría, de hecho, tener un efecto protector (lo que significa que podría reducir el riesgo).<sup>1</sup> Los hallazgos fueron similares independientemente del tipo de estrógeno utilizado o de la vía de administración de la TRH (ya fuera oral, inyectada o absorbida a través de la piel). Es importante recordar que la terapia con estrógeno solo no se administra a mujeres que conservan su útero, dado que en tales casos podría aumentar el riesgo de cáncer uterino (también denominado cáncer de endometrio). Esto es información importante para mujeres con mutaciones de *BRCA1/2* y también para sus proveedores de atención de salud. Dado su riesgo alto de cáncer de ovario (o trompas de Falopio); se recomienda encarecidamente a estas mujeres que se sometan a la extirpación de los ovarios y las trompas a una edad temprana, lo cual deriva en una menopausia quirúrgica precoz. La TRH constituye la estrategia más eficaz para mitigar los problemas de salud asociados a la menopausia precoz, los cuales pueden incluir síntomas vasomotores, un deterioro en la calidad de vida y otros efectos secundarios. Un aspecto fundamental – que este estudio confirma – es que la TRH puede utilizarse de manera segura en esta población de pacientes. Asimismo, investigaciones previas también demostraron que entre portadores de *BRCA* sin antecedentes de cáncer de mama, la TRH no supone un incremento adicional del riesgo de cáncer de mama.<sup>2-5</sup>



Joanne Kotsopoulos, PhD

<sup>1</sup>Kotsopoulos, et al. *J Natl Cancer Inst*. 2025:djaf363. PMID: 41403285; <sup>2</sup>Rebeck, et al. *J Clin Oncol*. 2005;23(31):7804-10. PMID:16219936; <sup>3</sup>Eisen, et al. *J Natl Cancer Inst*. 2008;100(19):1361-7. PMID:18812548; <sup>4</sup>Kotsopoulos, et al. *Breast Cancer Res Treat*. 2016;155(2):365-73. PMID:26780555; <sup>5</sup>Mills KA, et al. *Gynecol Oncol*. 2020 Jun;157(3):706-710. PMID: 32143914.

## Genómica de los cánceres de mama en portadores de *BRCA1/2*, *PALB2*, *CHEK2*, y *ATM*

Recientemente publicamos un estudio que incluyó información de más de 200 portadores de *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*, *CHEK2* y *ATM* en el programa de ICARE que padecían cáncer de mama (en su mayoría en etapa temprana) combinada con datos de más de 200 portadores (predominantemente con cáncer de mama metastásico) que se sometieron para pruebas tumorales clínicas. Emprendimos esta investigación porque creemos que los cambios genómicos específicos en tumores de estos portadores pueden revelar las distintas vías a través de las cuales se desarrollan dichos tumores. Esto, a su vez, puede proporcionarnos información sobre los tratamientos más adecuados y, asimismo, perfeccionar marcadores pronósticos y predictivos, así como orientar la selección de dianas terapéuticas. Cabe destacar que, por lo general, a las mujeres con cáncer de mama en etapa temprana no se les ofrece la secuenciación de sus tumores, dado que esta no está clínicamente indicada. Esto implica que la información actual disponible sobre la secuenciación tumoral proviene, en su mayor parte, de tumores de mujeres con cáncer de mama metastásico. **Consecuentemente, el reclutamiento a través de ICARE fue fundamental para poder incluir casos en etapas tempranas, lo cual resulta esencial para observar qué cambios se producen en las fases iniciales en comparación con las etapas más avanzadas de estos tumores.** Esta información es importante para comprender cómo se desarrollan los tumores y cuál es la mejor manera de tratarlos.

Para los participantes de ICARE, recopilamos muestras de tumores mamarios y realizamos estudios de secuenciación de ADN y ARN a través de los laboratorios Tempus. Nuestros hallazgos mostraron que, incluso en portadores de *BRCA1* con enfermedad HR+/HER2-, casi la mitad aún presentaba subtipos basales (que podrían no responder a los bloqueadores de receptores hormonales). Otros hallazgos interesantes incluyeron que las mutaciones somáticas de *TP53* están enriquecidas en portadores de *BRCA1*, independientemente del subtipo, pero no se observaron en portadores de *BRCA2*. Esto sugiere que, a pesar de desempeñar funciones similares en la reparación del ADN, la evolución de los tumores mamarios asociados con *BRCA1* y *BRCA2* es distinta. Las mutaciones de *PIK3CA* están aumentadas en portadores de *ATM* y *CHEK2* en casos HR+ locorreccionales y metastásicos.

Finalmente, las mutaciones de *ESR1* se encuentran aumentadas en portadores de *ATM*, pero únicamente en los casos metastásicos. Estos hallazgos sugieren que las variantes patogénicas/probablemente patogénicas germinales en *BRCA1*, *BRCA2*, *ATM*, *CHEK2*, y *PALB2* se asocian con subtipos intrínsecos de cáncer de mama y alteraciones genómicas somáticas distintivas, lo cual podría mejorar la precisión en la estratificación del riesgo y eventualmente usarse para guiar el tratamiento.

Yadav, et al. J Natl Cancer Inst. 2026:djag070. PMID: 41832987. Artículo disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41832987/>. Publicación en redes sociales: <https://www.facebook.com/share/p/1EPvRoA6aY/>

## Esfuerzos de investigación y recursos (sólo disponible en inglés)

### Nueva iniciativa en colaboración con ConnectMyVariant

ConnectMyVariant es un recurso poderoso diseñado para ayudar a aquellas personas con el cáncer hereditario a conectar con sus familiares, compartir información, y construir comunidades apoyantes. Esta nueva iniciativa, impulsada por ICARE, en colaboración con ConnectMyVariant, tiene como objetivo proporcionar riesgos más precisos, basados en la variante específica de *BRCA1* o *BRCA2* que poseen. Esto se logra facilitando a los familiares el acceso a pruebas genéticas gratuitas (así como las pruebas de ascendencia gratuitas y opcionales), lo cual permite determinar los riesgos específicos asociados a cada mutación. En particular, existen ciertas variantes de *BRCA1* y *BRCA2* que pueden conllevar un Riesgo real inferior al que habitualmente les atribuye. Al lograr que un mayor número de familiares se someta a las pruebas, obtendremos la información indispensable para predecir con mayor exactitud los riesgos asociados a estas variantes. Al registrarse, usted contribuirá al avance de la investigación y brindará apoyo a otras personas que recorran un camino. Visite <https://connectmyvariant.org/signup-form/icare>



### Caracterización genómica del estudio de cáncer de mama

A través de ICARE, estamos realizando análisis genómicos para comprender mejor cómo se desarrollan los cánceres de mama e identificar opciones de tratamiento adicionales para mejorar los resultados de salud en portadores de *BRCA1/2*, *PALB2*, *ATM*, y *CHEK2*. Obtenga más información sobre ICARE en <https://inheritedcancer.net/>. También puede inscribirse en ICARE en línea en <https://redcap.link/ICAREconsent> o escaneándose el código QR que aparece a continuación.



(solo disponible en inglés)



### Recurso de práctica clínica del ACMG sobre *RAD51C*, *RAD51D*, y *BRIP1*

Junto con colegas de todo el mundo, recientemente hemos publicado el Recurso de Práctica Clínica del ACMG sobre *RAD51C*, *RAD51D*, y *BRIP1*, para guiar los riesgos y la atención médica basándonos en los conocimientos actuales sobre estos genes. Puede consultarlo en <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360025002047> o escaneando el código QR a continuación.



(solo disponible en inglés)



### Modelos de riesgo genético en el cáncer de mama: Panorama general e impacto

No se pierda este resumen de la presentación de la Dra. Tuya Pal (Investigadora Principal de ICARE) en el SABCS 2025, en la que destaca cómo los modelos de riesgo genético pueden transformar la prevención y la atención del cáncer de mama. Consúltelo ahora en el siguiente enlace: <https://tinyurl.com/learnwhatgenescantellyou> o escaneando el código QR a continuación.



(solo disponible en inglés)

