

Del gen a la terapia: utilidad del panel genético BRCA1/BRCA2 en la medicina de precisión para el cáncer de mama en México

From gene to therapy: clinical utility of the BRCA1/BRCA2 genetic panel in precision medicine for breast cancer in Mexico

Laila Jazmín Juárez Vázquez, Yirianni Chaires Vallejo, Dr. Joaquín Juárez Durán*

Resumen

El cáncer de mama representa un desafío prioritario para la salud pública en México, al constituir la principal causa de muerte por cáncer en mujeres. Este panorama ha impulsado la transición de enfoques terapéuticos generalizados hacia la medicina de precisión, la cual adapta la prevención y el tratamiento a las características genómicas individuales. En este contexto, las mutaciones germinales en los genes BRCA1 y BRCA2 se han identificado como las alteraciones hereditarias más relevantes, al desempeñar un papel crucial en la reparación del ADN por recombinación homóloga y funcionar como biomarcadores predictivos para intervenciones preventivas y terapias dirigidas. El objetivo de esta revisión narrativa fue analizar la utilidad clínica del panel genético BRCA1/BRCA2 y su impacto en el manejo del cáncer de mama, así como contextualizar su valor y los retos de su implementación en el sistema de salud mexicano. Se realizó una revisión de la literatura con enfoque de estado del arte, consultando bases de datos de alto impacto y repositorios de guías clínicas nacionales e internacionales. Se incluyeron 30 artículos publicados entre 2015 y 2025, priorizando ensayos clínicos fase III y estudios observacionales con énfasis en la población mexicana. Los resultados confirmaron que el panel BRCA1/BRCA2 es clínicamente accionable, al permitir la estratificación de riesgo, la vigilancia intensificada, la reducción de riesgo quirúrgico y la selección de terapias dirigidas como los inhibidores de PARP, con beneficios demostrados en supervivencia. No obstante, se identificaron barreras significativas para su implementación en México, relacionadas con costos, infraestructura, capacitación y acceso equitativo. Estos hallazgos subrayan la necesidad de políticas públicas orientadas a cerrar la brecha entre el conocimiento genómico y su aplicación clínica efectiva.

Palabras clave: cáncer de mama; medicina de precisión; BRCA1/BRCA2; inhibidores de PARP; genética clínica

Correspondencia: juarezduran@docentes.uat.edu.mx

Fecha de recepción: 08/julio/2025 | **Fecha de aceptación:** 02/octubre/2025 | **Fecha de publicación:** 26/marzo/2026

*Universidad Autónoma de Tamaulipas, México

Abstract

Breast cancer represents a priority public health challenge in Mexico, as it is the leading cause of cancer-related mortality among women. This scenario has driven the transition from generalized therapeutic approaches toward precision medicine, which tailors prevention and treatment to individual genomic characteristics. In this context, germline mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes have been identified as the most relevant hereditary alterations, as they play a crucial role in DNA repair through homologous recombination and function as predictive biomarkers for preventive interventions and targeted therapies. The objective of this narrative review was to analyze the clinical utility of the BRCA1/BRCA2 genetic panel and its impact on breast cancer management, as well as to contextualize its value and the challenges associated with its implementation within the Mexican healthcare system. A literature review with a state-of-the-art approach was conducted, consulting high-impact databases and repositories of national and international clinical practice guidelines. Thirty articles published between 2015 and 2025 were included, prioritizing phase III clinical trials and observational studies with an emphasis on the Mexican population. The results confirmed that the BRCA1/BRCA2 panel is clinically actionable, as it enables risk stratification, intensified surveillance, surgical risk reduction, and the selection of targeted therapies such as PARP inhibitors, with demonstrated survival benefits. However, significant barriers to its implementation in Mexico were identified, including costs, infrastructure limitations, training gaps, and inequitable access. These findings underscore the need for public health policies aimed at bridging the gap between genomic knowledge and its effective clinical application.

Keywords: breast cancer; precision medicine; BRCA1/BRCA2; PARP inhibitors; clinical genetics



“Del gen a la terapia: utilidad del panel genético BRCA1/BRCA2 en la medicina de precisión para el cáncer de mama en México”

Laila Jazmín Juárez Vazquez, Yirianni Chaires Vallejo, Joaquín Juárez Durán.
Facultad de Medicina “Dr. Alberto Romo Caballero”, Universidad Autónoma de Tamaulipas

INTRODUCCIÓN

El cáncer de mama (CM) representa un desafío primordial para la salud pública en México, siendo la principal causa de muerte por cáncer en mujeres. Este panorama exige una evolución de los enfoques generalizados hacia la **medicina de precisión**, un modelo que ajusta el manejo terapéutico a las características genómicas de cada paciente.

En este contexto, las mutaciones germinales en los genes **BRCA1 y BRCA2** son las alteraciones hereditarias más significativas. Estos genes supresores de tumores son cruciales para la reparación del ADN por recombinación homóloga. Su disfunción no solo eleva drásticamente el riesgo de cáncer, sino que se ha consolidado como un **biomarcador predictivo fundamental**. La utilidad de este panel es doble: permite dirigir intervenciones preventivas accionables y habilita el uso de terapias dirigidas de alta eficacia, como los inhibidores de PARP.

OBJETIVO

General

Analizar la evidencia sobre la utilidad clínica del panel genético BRCA1/BRCA2 y su impacto en el manejo del cáncer de mama, para contextualizar su valor y los retos de su implementación en el sistema de salud mexicano.

Específicos

1. Describir el fundamento genético y epidemiológico del riesgo en la población mexicana.
2. Evaluar el rol del panel como herramienta de medicina preventiva y estratificación de riesgo.
3. Revisar la evidencia del panel como biomarcador predictivo para terapias dirigidas (inhibidores PARP).
4. Identificar las barreras de acceso que limitan su aplicación en México.

METODOLOGÍA

Diseño del Estudio: Se realizó un estudio de revisión narrativa de la literatura, con un enfoque de estado del arte.

Periodo y Fuentes de Información: La búsqueda sistemática se llevó a cabo de agosto a octubre de 2023. Se consultaron bases de datos de alto impacto (PubMed/MEDLINE, Scielo, Google Scholar) y repositorios de guías de práctica clínica de organizaciones clave como NCCN, ASCO, ESMO, IMSS e INCa.

Estrategia de Búsqueda: Se empleó una combinación de términos en inglés y español incluyendo: "breast cancer", "cáncer de mama", "BRCA1", "BRCA2", "precisión medicine", "inhibidores PARP", "genetic testing" y "México".

Criterios de Selección: Se analizaron 30 artículos y documentos seleccionados. Se priorizó la evidencia de los últimos 10 años (2013-2023), ensayos clínicos pivotales (Fase III) y estudios observacionales con enfoque en la población mexicana.

RESULTADOS

La revisión confirma un espectro de mutaciones BRCA1/2 particular en México (ej. BRCA1 ex9-12del). La evidencia demuestra que el panel es clínicamente accionable, guiando tanto la prevención (vigilancia intensificada, CRP) como la terapia dirigida con inhibidores de PARP, con beneficios demostrados en los estudios OlympiAD y OlympiA. Sin embargo, su implementación en México enfrenta barreras significativas de costo, acceso e infraestructura.

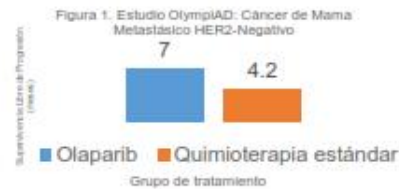


Figura 3: Barreras de Implementación de la Medicina de Precisión en México



CONCLUSIONES

La utilidad clínica del panel BRCA1/BRCA2 en México es indiscutible y representa un cambio de paradigma en la oncología. Es una herramienta transformadora que permite **personalizar la prevención** (vigilancia/CRP) y **guiar terapias de alta eficacia** (inhibidores de PARP) que mejoran la supervivencia. El principal desafío no es la falta de evidencia científica, sino la profunda brecha de implementación. Es imperativo desarrollar **políticas de salud pública** enfocadas en el acceso equitativo, la inversión en infraestructura y la capacitación, para traducir el conocimiento genómico en acciones accesibles para todas las pacientes en México.

BIBLIOGRAFÍA

- ASCO / SSO. (2024). Update: Genetic testing guidelines for individuals diagnosed with breast cancer – ASCO/SSO statement. American Society of Clinical Oncology / Society of Surgical Oncology. <https://www.asco.org/genetics-guidelines-2024>
- WHO / IARC. (2022). GLOBOCAN 2022: Mexico fact sheet – breast cancer incidence and mortality. International Agency for Research on Cancer. <https://gco.iarc.fr/today/data/factsheets/cancers/20-Mexico-fact-sheets.pdf>
- Robson, M., et al. (2017). Olaparib for metastatic breast cancer in patients with a germline BRCA mutation (OlympiAD). NEJM, 377(6), 523–533. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1709490>
- Cárdenas-Sánchez, J., et al. (2021). Consenso Mexicano sobre Diagnóstico y Tratamiento del Cáncer Mamario. Revista Mexicana de Oncología / Consenso Mexicano. <https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S2565-005X2021000600001>

