

Descentralización del asesoramiento genético oncológico y diagnóstico molecular en Chile: Programa Regional de Cáncer Hereditario

Decentralization of oncological genetic counseling and molecular diagnosis in Chile: Regional Hereditary Cancer Program

Natalia Landeros^{1*}. <https://orcid.org/0000-0001-5408-2644>
 Rafael Hasbún². <https://orcid.org/20000-0002-4852-6154>
 Pablo Alarcón^{3,4}. <https://orcid.org/40000-0003-2262-0924>
 Iván Castillo^{2,5}. <https://orcid.org/50009-0002-4593-7211>
 Laura Vargas-Roig^{6,7}. <https://orcid.org/70000-0001-7377-9105>
 Alejandra Mampel^{6,7,8}. <https://orcid.org/0000-0003-1053-923X>
 Silvana Denita⁹. <https://orcid.org/0000-0002-0553-5341>
 Gonzalo Palominos². <https://orcid.org/20000-0002-1237-7513>
 Paula Celis². <https://orcid.org/0009-0005-5911-8753>
 Hernán Araya². <https://orcid.org/0000-0002-0758-4040>
 Romain Boidot¹⁰. <https://orcid.org/0000-0001-9956-1737>

¹Doctora en Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile.

²Médico, Hospital Regional de Talca, Talca, Chile.

³Médico, Sección Genética Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile.

⁴Médico, Complejo Asistencial Hospital Dr. Sótero del Río, Santiago, Chile

⁵Médico, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile.

⁶Médico, Laboratorio de Biología Tumoral, Instituto de Medicina y Biología Experimental de Cuyo (IMBECU), CONICET, Mendoza, Argentina.

⁷Médico, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina.

⁸Médico, Hospital Universitario, Mendoza, Argentina.

⁹Doctora en Biología Molecular, HEMA SAS, Mendoza, Argentina.

¹⁰Doctor en Biología Molecular y Celular, Centre Georges-Francois Leclerc, Dijon, Francia.

*Correspondencia: Natalia Landeros / nlanderos@ucm.cl
 Financiamiento: Fondo de Innovación para la Competitividad, Gobierno Regional del Maule, código 40.058.811-0.

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Recibido: 26/08/2025.

Aceptado: 07/04/2026.

RESUMEN

Introducción: En Chile, el cáncer constituye una de las principales causas de mortalidad, con una incidencia anual cercana a 60.000 nuevos casos. La región del Maule registra una de las tasas con mayor incidencia, evidenciando disparidades en el acceso al diagnóstico y tratamiento. A pesar de los avances en medicina de precisión, persisten brechas en la implementación de estrategias que consideren la predisposición genética al cáncer. El Plan Nacional del Cáncer enfatiza la importancia de integrar el asesoramiento genético en el sistema de salud para mejorar la atención a pacientes con predisposición hereditaria. En este contexto, se presenta la experiencia en la implementación del Programa Regional de Cáncer Hereditario, impulsado por la Universidad Católica del Maule. **Objetivo:** Descentralizar los servicios de diagnóstico molecular y asesoramiento genético oncológico con un enfoque territorial, promoviendo

la equidad en el acceso al asesoramiento genético y estudios genéticos. **Metodología:** Pacientes oncológicos con criterios de alto riesgo para cáncer hereditario fueron derivados a consultas de asesoramiento genético por telemedicina. Se realizó estudio genético mediante secuenciación de panel multigenes. Los resultados genéticos fueron analizados en un Comité de Tumores Hereditarios, que definió estrategias clínicas personalizadas y medidas de reducción de riesgo. **Resultados:** Más de 150 pacientes con cáncer de mama y colorrectal se han beneficiado del programa, lo que ha permitido la personalización del seguimiento y medidas de reducción de riesgo. La creación de una base de datos genómica ha fortalecido la investigación regional y ha permitido identificar un perfil genético más representativo de la población local.

Palabras clave: Asesoramiento genético oncológico, Cáncer hereditario, Diagnóstico molecular.

ABSTRACT

Introduction: In Chile, cancer is one of the leading causes of mortality, with an annual incidence of nearly 60,000 new cases. The Maule region has one of the highest incidence rates, highlighting disparities in access to diagnosis and treatment. Despite advances in precision medicine, gaps persist in the implementation of strategies that consider genetic predisposition to cancer. The National Cancer Plan emphasizes the importance of integrating genetic diagnosis into the health system to improve care for patients with hereditary predisposition. In this context, the experience with implementing the Regional Hereditary Cancer Program, promoted by the Catholic University of Maule, is presented.

Objective: To decentralize molecular diagnostic and oncology genetic diagnosis services with a territorial approach, promoting equity in access to genetic diagnosis and genetic testing. **Methodology:** Oncology patients with high-risk criteria for hereditary cancer were referred for genetic counseling consultations via telemedicine. Genetic testing was performed using a multigene panel sequencing approach. The genetic results were analyzed by a Hereditary Tumor Committee, which defined personalized clinical strategies and risk reduction measures. **Results:** More than 150 patients with breast and colorectal cancer have benefited from the program, which has enabled personalized follow-up and risk reduction measures. The creation of a genomic database has strengthened regional research and allowed for the identification of a more representative genetic profile of the local population.

Keywords: Hereditary cancer, Molecular diagnosis, Oncological genetic counseling.

INTRODUCCIÓN

En Chile, la incidencia de cáncer alcanzó 59.876 nuevos casos en 2022, mientras que la mortalidad por esta causa ha mostrado una tendencia sostenida al alza, superando las 31.400 defunciones¹. Las regiones de Valparaíso, Magallanes y Maule, presentan las tasas más altas de incidencia, mientras que Maule, Arica y Parinacota y Antofagasta registran las mayores tasas de mortalidad por esta enfermedad².

El cáncer hereditario representa entre el 5% y el 10% de los cánceres diagnosticados^{3,4}. La predisposición genética al cáncer implica un riesgo elevado a lo largo de la vida y está asociada a la presencia de variantes germinales patogénicas o probablemente patogénicas en un gen de susceptibilidad al cáncer⁵. En este contexto, el asesoramiento genético oncológico se posiciona

como una herramienta esencial del manejo clínico de personas con sospecha de cáncer hereditario. Sin embargo, en Chile, el acceso a estos servicios continúa siendo limitado debido a la escasez de profesionales especializados, la insuficiencia de infraestructura sanitaria y la ausencia de cobertura financiera para estudios genéticos en el sistema público de salud⁶.

La Organización Mundial de la Salud recomienda al menos un médico genetista por cada 100.000 habitantes, sin embargo, en Chile existen aproximadamente 35 genetistas, lo que equivale a uno por cada 500.000 habitantes. A pesar de esta necesidad, la asesoría genética aún no se reconoce como una disciplina clínica independiente, siendo ejercida principalmente por médicos con

formación en genética clínica⁷. A diferencia de otros países latinoamericanos como Brasil, Chile carece de programa de subespecialización médica en oncogenética, lo que limita la formación avanzada de profesionales en esta área¹⁰.

El sistema de salud chileno se estructura en dos sectores: público y privado. El sector público atiende a más del 85% de la población nacional, lo que profundiza las disparidades en el acceso a tecnologías diagnósticas y tratamientos oncológicos avanzados entre ambos sectores⁸. La Ley Nacional del Cáncer 21.258, reconoce el derecho a la confirmación diagnóstica y asesoramiento genético; sin embargo, los estudios genéticos para la identificación de variantes patogénicas asociadas con cáncer hereditario no están subvencionados dentro del sistema de salud público⁹, lo que obliga a los pacientes a costear estas pruebas de forma particular. Esto representa una brecha significativa para la equidad en el acceso al diagnóstico genético y limita la posibilidad de implementar estrategias de prevención y tratamiento más personalizado.

Adicionalmente, la población chilena carece de una caracterización genética adecuada. Los paneles genéticos utilizados en el diagnóstico molecular, desarrollados principalmente en población extranjera, no representan necesariamente el perfil genético de nuestra población, lo que puede impactar la interpretación clínica de variantes y contribuir a inequidades en la medicina personalizada. La salud pública de precisión emplea grandes cantidades de datos para identificar las características de una población y aplicar la intervención más adecuada en el momento oportuno^{11,12}.

En la región del Maule se diagnostican anualmente cerca de 3.600 nuevos casos de cáncer, de los cuales 1.400 son atendidos en el Hospital Regional de Talca. Hasta mayo 2025 esta región no contaba con médico genetista. Con el propósito de abordar esta necesidad regional y reducir los tiempos de espera para acceder al asesoramiento genético oncológico y al diagnóstico genético, en 2022 se creó el Programa Regional de Cáncer Hereditario liderado por la Universidad Católica del Maule⁵.

Este programa tiene como objetivo central descentralizar el acceso a servicios de diagnóstico genético y asesoramiento genético oncológico en la región, favoreciendo la integración de la medicina de precisión en la práctica clínica del

cáncer hereditario. Se trata de una iniciativa pionera en el país, orientada a reducir la inequidad territorial y fortalecer las capacidades locales en oncogenética. En este sentido, el Programa Regional de Cáncer Hereditario se proyecta como un modelo potencialmente replicable para otras regiones del país, promoviendo un abordaje más equitativo, preventivo y personalizado del cáncer hereditario en Chile.

MÉTODOS

La metodología del Programa Regional de Cáncer Hereditario se presenta detalladamente en la publicación Landeros *et al*, 2024⁵. Inicialmente, este programa incluyó pacientes oncológicos con sospecha de síndrome de cáncer mama hereditario derivados del Hospital Regional de Talca. Actualmente, se ha expandido para recibir pacientes con otros síndromes de cáncer hereditario, incluyendo, síndrome de Lynch, cáncer gástrico hereditario, entre otros, fortaleciendo así el acceso a la medicina de precisión en la región.

Los pacientes son evaluados a través de una consulta de asesoramiento genético oncológico por telemedicina y posteriormente se les realiza un análisis genético mediante panel multigenes, diseñado para la identificación de variantes en genes de predisposición de cáncer hereditario. Las variantes clínicamente relevantes (patogénicas y probablemente patogénicas), son confirmadas mediante secuenciación de Sanger.

Los antecedentes personales, historial clínico, datos de anatomía patológica y las variantes genéticas identificadas son almacenados de forma anonimizada en una base de datos regional, con el objetivo de fortalecer la investigación y caracterización del perfil genético de la población chilena.

El estudio se efectuó conforme a las reglamentaciones nacionales vigentes y a los principios éticos internacionales aplicables a la investigación en seres humanos, contenidos en la Declaración de Helsinki, versión actualizada en 2008. Esta investigación fue aprobada por el Comité de Ética Científico de la Universidad Católica del Maule (176/2021). Todos los participantes firmaron un consentimiento informado y completaron un cuestionario que incluyó antecedentes médicos, reproductivos y factores de riesgo.

RESULTADOS

El Programa Regional de Cáncer Hereditario, implementado en la Región del Maule ha sido diseñado para optimizar la detección y manejo de pacientes con cáncer hereditario. La figura 1 resume el flujo de trabajo del programa, donde los pacientes oncológicos con antecedentes de alto riesgo para cáncer hereditario del Hospital Regional de Talca son derivados a una consulta de asesoramiento genético oncológico por telemedicina. Durante esta consulta, se recopilan de manera detallada los antecedentes clínicos, personales y familiares de cada paciente. Posteriormente, se realiza un estudio genético mediante panel multigenes asociado con cáncer hereditario para identificar las posibles variantes genéticas asociadas a las formas hereditarias del cáncer.

A partir de los resultados genéticos, se genera un informe detallado, que incluye las variantes patogénicas, probablemente patogénicas y de significado incierto, acompañado de recomendaciones de seguimiento y medidas de reducción de riesgo, siguiendo las directrices internacionales de la National Comprehensive Cancer Network (NCCN)¹³. Como parte del abordaje integral, el programa cuenta con un comité de tumores multidisciplinario, integrado por médicos oncólogos, mastólogos, bioquímicos, biólogos moleculares, matronas, enfermeras, cirujanos digestivos y genetistas, quienes discuten los casos y definen las estrategias de manejo más adecuadas para los pacientes. Finalmente, los resultados son comunicados a los pacientes a través de una consulta de asesoramiento genético post-test, en la que se explican las implicaciones clínicas del resultado.

Desde su implementación, el Programa Regional de Cáncer Hereditario ha beneficiado a más de 150 pacientes oncológicos con cáncer de mama o cáncer colorrectal. A través del asesoramiento genético oncológico y estudios genéticos moleculares, ha sido posible implementar estrategias personalizadas y eficaces, como la indicación de cirugías de reducción de riesgo (ej. mastectomías y salpingooforectomías bilaterales en el caso de pacientes con cáncer de mama), disminuyendo el riesgo de la aparición de nuevos tumores en individuos con variantes patogénicas identificadas.

Además, el programa ha incorporado la realización de pruebas genéticas en los familiares de primer grado de los pacientes con variante patogénica

confirmadas. Esta estrategia permite la identificación temprana de portadores de la variante, facilitando la adopción de medidas preventivas, estrategias de vigilancia personalizada y/o tratamiento oportuno.

El Programa Regional de Cáncer Hereditario ha enfrentado diversos desafíos, siendo uno de los principales la escasez de profesionales capacitados en asesoramiento genético oncológico en la Región del Maule. Para superar estas limitaciones, el programa ha implementado consultas por telemedicina, permitiendo que médicos genetistas de otros lugares brinden asesoramiento a los pacientes de la región, lo cual ha permitido superar las barreras geográficas.

Desde su implementación el programa ha demostrado múltiples beneficios. Entre ellos, destaca la reducción de los tiempos de espera para acceder a consultas de asesoramiento genético y pruebas genéticas, mejorando así la calidad de la atención con enfoque personalizado. Además, ha permitido un seguimiento continuo para pacientes oncológicos con variantes patogénicas.

Otro impacto clave del programa ha sido la facilitación del acceso equitativo a los servicios de diagnóstico molecular, lo que ha permitido la implementación de pruebas genéticas en cascada para familiares de primer grado. Asimismo, se ha consolidado un comité multidisciplinario para el manejo integral de los pacientes con cáncer hereditarios en la región, garantizando un abordaje más estructurado y basado en evidencia. Paralelamente, la creación de una base de datos genómica regional ha fortalecido tanto la investigación del cáncer hereditario como la atención clínica, proporcionando un perfil genético más representativo de la población chilena.

El éxito del Programa Regional de Cáncer Hereditario destaca su potencial para ser replicado en otras regiones de Chile, promoviendo un acceso más equitativo a la genética oncológica en el sistema de salud.

DISCUSIÓN

Chile ha desarrollado un Plan Nacional de Cáncer del Ministerio de Salud, publicado en 2018, con actualizaciones para el periodo 2022-2027, que enfatiza la integración del asesoramiento genético oncológico como parte de la consulta médica para pacientes con antecedentes de alto riesgo. Sin embargo, algunas regiones del país, como la región del

PROGRAMA REGIONAL DE CÁNCER HEREDITARIO

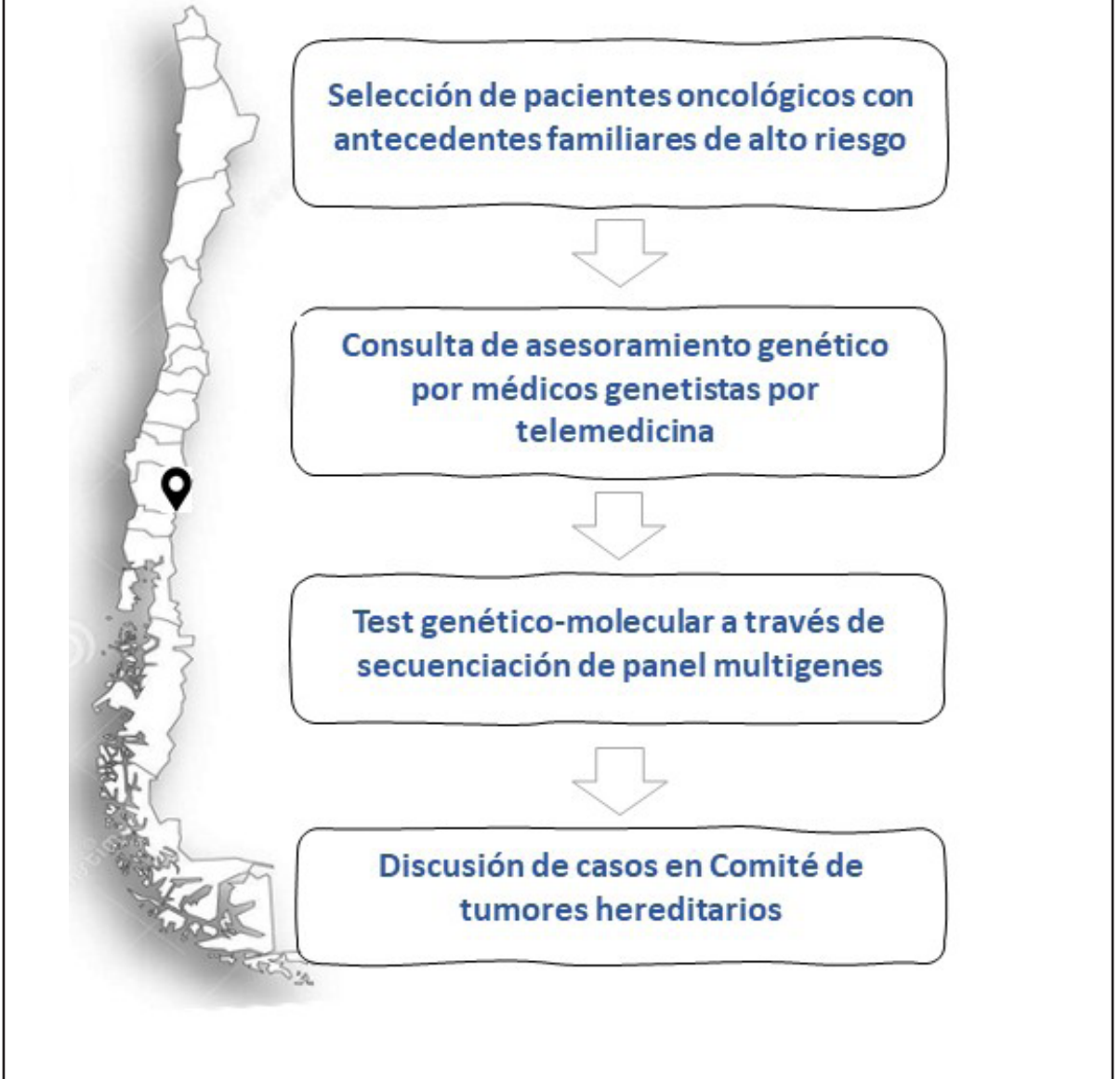


Figura 1: Flujo de trabajo del Programa Regional de Cáncer Hereditario. El mapa principal de Chile indica la ubicación de la Los pacientes son derivados desde el Hospital Regional de Talca para recibir una consulta de asesoramiento genético oncológico por telemedicina. En esta instancia se recopilan antecedentes personales, historial clínico de anatomía patológica y detalles de la asesoría genética. Esta última abarca la identificación del paciente, edad, sexo, edad al diagnóstico, tipo de cáncer, histología, subtipo molecular, presencia de familiares de primer y segundo grado, entre otros datos. La base de datos registra las variantes identificadas mediante pruebas genéticas.

Maule, carecen de médicos genetistas en los servicios de salud público, lo que dificulta la derivación de los pacientes a consultas de asesoramiento genético oncológico. En respuesta a esta necesidad, el Centro Oncológico de la Universidad Católica del Maule implementó el Programa Regional de Cáncer Hereditario. Además, el programa ha establecido colaboraciones con centros de investigación en Francia (Centre Georges-François Leclerc) y Argentina, lo que ha permitido el intercambio de conocimientos y el acceso a tecnologías avanzadas para el diagnóstico oncológico, fortaleciendo así la capacidad de respuesta del sistema de salud ante los desafíos del cáncer hereditario de la región del Maule.

En Chile, existen programas de asesoramiento genético en clínicas privadas que han informado las variantes patogénicas en familias con cáncer de mama. Por ejemplo, el Programa de Cáncer de Mama y Ovario de Alto Riesgo de la Clínica Las Condes reportó una prevalencia del 20,3% de variantes patogénicas en 315 pacientes con criterios NCCN para derivación a pruebas genéticas. En este grupo de pacientes, se identificaron 26 variantes patogénicas en *BRCA1* y 28 en *BRCA2*, mientras que el 9,5% de los pacientes presentó variante patogénica o probablemente patogénica en genes como *RAD51C*, *RAD51D*, *ATM*, *PALB2*, *CHEK2* y *CDH1*¹⁴. La Fundación Arturo López Pérez (FALP) también tiene un destacado programa de asesoramiento genético, atendiendo aproximadamente el 10% del total de casos de cáncer de mama del país. FALP reportó una prevalencia de variantes patogénicas del 23,5% en 170 individuos evaluados, con el 60% de las variantes presentes en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. El 40% restante de las variantes patogénicas se encontró en genes como *APC*, *ATM*, *ATR*, *AXIN2*, *CDKN2A*, *CHEK2*, *FANCM*, *MSH2*, *MSH6*, *NBN*, *NF1*, *PALB2*, *PTEN*, *RAD50*, *RAD51C*, *RAD51D*, *RET* y *TP53*¹⁵.

Además de estos programas, se ha observado que la búsqueda de variantes patogénicas en pacientes con cáncer hereditario en Chile ha estado predominantemente confinada al ámbito de la investigación, destacando la necesidad urgente de que las unidades de asesoramiento genético en hospitales y clínicas empiecen a reportar y documentar sistemáticamente las variantes patogénicas identificadas por sus equipos.

Establecer un registro nacional de variantes genéticas clínicamente relevantes para la población chilena con predisposición hereditaria al cáncer no solo mejoraría la comprensión de los riesgos asociados, sino que también optimizaría las estrategias de manejo clínico y de prevención para estos pacientes. Además, se debería promover la creación de más programas regionales, similares al del Maule, para asegurar un acceso equitativo a servicios de salud genética en todo el país.

Una reciente publicación de Marcelain et al, identificó que, aunque la tecnología de secuenciación masiva está disponible para diagnóstico molecular en Chile, son muy pocos los laboratorios clínicos a nivel nacional que cuentan con este equipamiento en funcionamiento para el diagnóstico tumoral. En Chile, la mayoría de los laboratorios con capacidad de secuenciación masiva están enfocados principalmente en investigación, en lugar del diagnóstico clínico. Esto subraya la necesidad de expandir y adaptar la infraestructura existente para que se pueda utilizar en el diagnóstico clínico de cáncer.

En este contexto, es esencial el desarrollo de paneles moleculares de diagnóstico diseñados específicamente para la población chilena, teniendo en consideración las variantes genéticas prevalentes y las posibilidades de acceso a terapias dirigidas. Además, Ríos et al., sugieren que se debe fortalecer el Registro Nacional de Cáncer, dotándolo de sistemas informáticos capaces de recabar y gestionar toda esta información molecular. Esto permitiría la construcción de un mapa epidemiológico-molecular de la población chilena, proporcionando datos cruciales para la epidemiología oncológica y la toma de decisiones clínicas¹². Para apoyar estos esfuerzos y contribuir a la epidemiología oncológica regional, el Centro Oncológico de la Universidad Católica del Maule ha creado una base de datos que recopila las variantes genéticas identificadas tanto en la línea germinal como somática de los distintos tumores de pacientes de la Región del Maule⁵. Esta base de datos no solo facilita el seguimiento de los pacientes del programa, sino que también aporta valiosa información para la investigación sobre las características genéticas específicas de la población de la región, ayudando a mejorar las estrategias de prevención y tratamiento en el contexto de la medicina de precisión.

A nivel nacional, se han desarrollado importantes

iniciativas como el Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), que recientemente ha publicado un Consenso para la consejería genética y diagnóstico molecular oncológicos. Este documento ofrece recomendaciones claves para fortalecer y estandarizar el asesoramiento genético y el diagnóstico molecular en Chile, promoviendo prácticas uniformes y de alta calidad.

CONCLUSIÓN

La implementación del Programa Regional de Cáncer Hereditario ha optimizado la identificación y manejo clínico de personas con predisposición genética al cáncer en la Región del Maule. Su enfoque integral, basado en telemedicina y diagnóstico molecular, ha mejorado el acceso equitativo al asesoramiento genético, especialmente en zonas rurales. La generación de una base de datos genómica local ha fortalecido la investigación y contribuido a una medicina de precisión más representativa. Este modelo territorial constituye una estrategia replicable a nivel nacional, impulsando políticas públicas que integren la oncogenética como parte esencial del cuidado oncológico en Chile.

Agradecimientos

Agradecemos a los pacientes oncológicos de la región del Maule que forman parte del Programa Regional de Cáncer Hereditario. Al Gobierno Regional del Maule por financiar este programa. Al equipo de profesionales del Hospital Regional de Talca.

REFERENCIAS

1. Bray F, Laversanne M, Sung H, et al. Global cancer statistics 2022: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. *CA Cancer J Clin.* 2024; 74(3): 229-263. DOI:10.3322/caac.21834
2. Marcelain K, Selman-Bravo C, et al. Oncología de precisión en tumores sólidos: Desafíos en el diagnóstico molecular en Chile. *Revista Méd Chil.* 2023; 151(01): 1344-1360.
3. Carley H, Kulkarni A. Reproductive decision-making in cancer susceptibility syndromes. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2024; 96: 102527. DOI: 10.1016/j.bpobgyn.2024.102527
4. Landeros N, Gonzalez-Hormazabal P, Pérez-Moreno P, Tapia JC, Jara LA. Single Variant in Pri-miRNA-155 Associated with Susceptibility to Hereditary Breast Cancer Promotes Aggressiveness in Breast Cancer Cells. *Int J Mol Sci.* 2022; 23(23): 15418-15435. DOI: 10.3390/ijms232315418
5. Landeros N, Vargas-Roig L, Denita S, et al. Regional Hereditary Cancer Program in Chile: A scalable model of genetic counseling and molecular diagnosis to improve clinical outcomes for patients with hereditary cancer across Latin America. *Biol Res.* 2024; 57(1): 99. DOI: 10.1186/s40659-024-00579-x
6. Fernández-Ramires R, Morales-Pison S, Rucatti GG, et al. Cancer genetic counseling in Chile: Addressing barriers, confronting challenges, and seizing opportunities in an underserved Latin American Community. *Genet Med Open.* 2024; 2(Suppl 2): 101898. DOI: 10.1016/j.gimo.2024.101898
7. Margarit SB, Alvarado M, Alvarez K, Lay-Son G. Medical genetics and genetic counseling in Chile. *J Genet Couns.* 2013; 22(6): 869-874. DOI: 10.1007/s10897-013-9607-1
8. Castillo-Laborde C, Aguilera-Sanhueza X, Hirmas-Adaury M, et al. Health Insurance Scheme Performance and Effects on Health and Health Inequalities in Chile. *MEDICC Rev.* 2017; 19(2-3): 57. DOI: 10.37757/MR2017.V19.N2-3.10
9. Fernández-Ramires R, et al. Consenso para la consejería genética y diagnóstico molecular oncológico: Declaración de Punta Arenas. *Revista Med de Chil.* 2023; 151(09): 1262-1263.
10. Pensabene M, Calabrese A, von Arx C, Caputo R, De Laurentiis M. Cancer genetic counselling for hereditary breast cancer in the era of precision oncology. *Cancer Treat Rev.* 2024; 125: 102702. DOI: 10.1016/j.ctrv.2024.102702
11. Kee F, Taylor-Robinson D. Scientific challenges for precision public health. *J Epidemiol Community Health.* 2020; 74(4):311-314. DOI: 10.1136/jech-2019-213311
12. Ríos JA, Marcelain K, Plaza-Parrochia F, et al. [The contribution of omic sciences for the management of cancer in Chile]. *Rev Med Chil.* 2021; 149(11): 1657-1663. DOI: 10.4067/S0034-98872021001101657
13. Daly MB, Pilarski R, Yurgelun MB, et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 1.2020. *J Natl Compr Canc Netw.* Apr 2020; 18(4): 380-391. DOI: 10.6004/jnccn.2020.0017
14. Adaniel C, Salinas F, Donaire JM, et al. Non-. *J Glob Oncol.* 2019; 5: 1-14. DOI:10.1200/JGO.18.00163
15. Martin FJ, Saffie IM, Hurtado MA, et al. Variants in. *Ecancermedicalscience.* 2024; 18: 1683. DOI: 10.3332/ecancer.2024.1683