



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en NTHL1

Portador de una variante (heterocigoto)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en una de tus dos copias del gen **NTHL1**. Esto significa que eres portador o portadora. Con la información actual, tener una sola variante no aumenta el riesgo de cáncer de forma demostrada. Su principal importancia es para tu familia y para la planificación de tus hijos. Esta guía te ayuda a entender tu resultado.



Lo que SÍ significa

- Eres portador de una variante en una de tus dos copias de **NTHL1**.
- Tus hijos pueden heredar la variante y ser también portadores.
- Tu pareja y tus familiares pueden estudiarse, sobre todo si planifican tener hijos.



Lo que NO significa

- No significa que tengas el síndrome tumoral asociado a **NTHL1**: para eso se necesitan variantes en las dos copias.
- No significa que necesites controles distintos a los de la población general.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda de uno de tus padres.



¿Qué es el gen NTHL1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **NTHL1**. Este gen repara un tipo específico de daño del ADN. Mientras una de las copias funcione bien, la reparación funciona de manera adecuada.

Cuando una persona tiene variantes en las dos copias (una de cada padre), se produce el síndrome tumoral asociado a **NTHL1**, con pólipos en el colon y mayor riesgo de cáncer colorrectal y de otros cánceres. Las personas con una sola variante, como tú, son portadoras: no tienen esta condición.



¿Aumenta mi riesgo de cáncer?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en NTHL1
Cáncer colorrectal	~4%	sin aumento demostrado
Otros cánceres	—	sin aumento demostrado

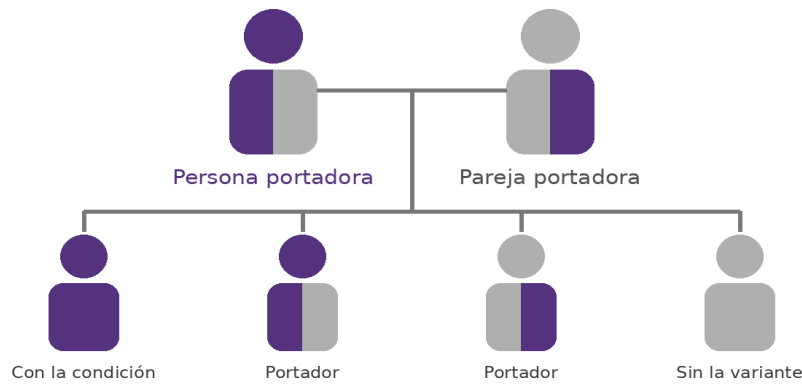
Según las guías NCCN (versión 1.2026), no hay evidencia suficiente de que una sola variante en **NTHL1** aumente el riesgo de cáncer. Cerca de 1 de cada 300 personas es portadora.

Recuerda: ser portador de una variante en **NTHL1** no cambia, en general, tus controles de salud. Lo más importante es la información que entrega a tu familia.



¿Cómo se hereda?

El síndrome asociado a **NTHL1** se hereda de forma autosómica recesiva. Cada hijo o hija de un portador tiene un 50% de probabilidad de ser también portador. Si tu pareja también es portadora, en cada embarazo hay un 25% de probabilidad de que el hijo herede las dos variantes y tenga la condición.



Ambos padres portadores: 25% de tener la condición



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu historia personal y familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Controles de salud		
Controles de colon según las recomendaciones para la población general o tu historia familiar	Según edad	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días
Planificación familiar		
Conversar sobre el estudio del gen NTHL1 en tu pareja	Antes de un embarazo	Una vez

Si tú o tus familiares tienen muchos pólipos en el colon, coméntalo con tu genetista: podría ser necesario revisar si existe una segunda variante.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Tus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Si alguno tiene muchos pólipos o cáncer de colon joven, debe consultar.



Tu pareja puede estudiarse para saber si también es portadora, si planifican tener hijos.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la edad adulta, sobre todo si tu pareja también es portadora.



Preguntas frecuentes



¿Debo hacerme colonoscopías más seguido?

En general, no. Las guías actuales recomiendan los mismos controles que para la población general, salvo que tú o un familiar cercano hayan tenido cáncer de colon o muchos pólipos.



2

¿Por qué me informaron este resultado?

Porque es importante para tu familia: permite que tus familiares y tu pareja conozcan su situación y tomen decisiones informadas.

3

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.

Recuerda: conocer tu resultado entrega información valiosa para ti y tu familia. Comparte esta guía con tus familiares y conversa con tu equipo cualquier duda.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. Versión 1.2026.

Kuiper RP, Nielsen M, De Voer RM, Hoogerbrugge N. **NTHL1** tumor syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.