



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en SMARCB1

Schwannomatosis asociada a SMARCB1 y predisposición a tumores rabdoideos

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **SMARCB1**. Según el tipo de variante, puede causar dos condiciones distintas. La más frecuente en adultos es la schwannomatosis asociada a **SMARCB1**, en la que se forman tumores benignos en los nervios (schwannomas), cuyo principal síntoma es el dolor. Otros tipos de variante causan el síndrome de predisposición a tumores rabdoideos, con riesgo de tumores agresivos en los primeros años de vida. Tu genetista te dirá cuál corresponde a tu variante. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Puedes tener un riesgo mayor de schwannomas, tumores benignos de los nervios.
- El tipo de variante define qué condición tienes y qué controles corresponden.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que vayas a tener cáncer: la mayoría de los schwannomas son benignos.
- No es lo mismo que la neurofibromatosis tipo 1 ni la schwannomatosis asociada a **NF2**.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.



¿Qué es el gen SMARCB1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SMARCB1**, que forma parte de un complejo que ordena el ADN dentro de la célula y decide qué genes se activan (el complejo SWI/SNF). Funciona como un freno del crecimiento de las células.

Las variantes que dejan una proteína que funciona parcialmente (por lo general, en los extremos del gen) causan schwannomatosis: los schwannomas aparecen sobre todo entre los 20 y los 40 años, en los nervios periféricos y de la columna. Los schwannomas del nervio de la audición son raros; si hay compromiso de un nervio del cráneo, suele ser el trigémino (sensibilidad de la cara). Para que se forme un tumor se necesitan varios cambios adicionales en el tejido, por eso no todas las personas con la variante desarrollan schwannomas.

Las variantes que eliminan por completo la proteína (por lo general, en la parte central del gen) causan el síndrome de predisposición a tumores rabdoideos. Estos tumores aparecen casi siempre antes de los 3 años, en el cerebro (tumor teratoide/rabdoide atípico) o en el riñón y otros órganos. Algunos padres portadores nunca desarrollan tumores, pero sus hijos pueden heredar la variante. Otras variantes del mismo gen causan el síndrome de Coffin-Siris, una condición del desarrollo que no se relaciona con la schwannomatosis.



¿Qué tumores puede causar?

Riesgo a lo largo de la vida en personas con schwannomatosis asociada a **SMARCB1**:

Tipo de tumor	Población general	Con schwannomatosis por SMARCB1
Schwannomas de nervios periféricos	muy raro	frecuentes (90% de las personas afectadas)



Tipo de tumor	Población general	Con schwannomatosis por SMARCB1
Schwannomas de los nervios de la columna	muy raro	frecuentes (75% de las personas afectadas)
Meningioma	raro	~5%
Schwannoma del nervio de la audición	muy raro	raro
Tumor maligno de la vaina de los nervios	muy raro	descrito (poco frecuente, incluso sin radioterapia)
Tumor rabdoide (variantes de predisposición rabdoide)	muy raro	muy alto en los primeros años de vida

Cifras de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Perrino 2025). La schwannomatosis por **SMARCB1** es muy poco frecuente (cerca de 1 de cada 1,1 millones de personas). Se han descrito algunos tumores rabdoide en familias con schwannomatosis por **SMARCB1**, por lo que el tipo de variante debe revisarse con cuidado. En el síndrome de predisposición a tumores rabdoide, los niños que heredan la variante tienen un riesgo muy alto de un tumor antes de los 5 años.

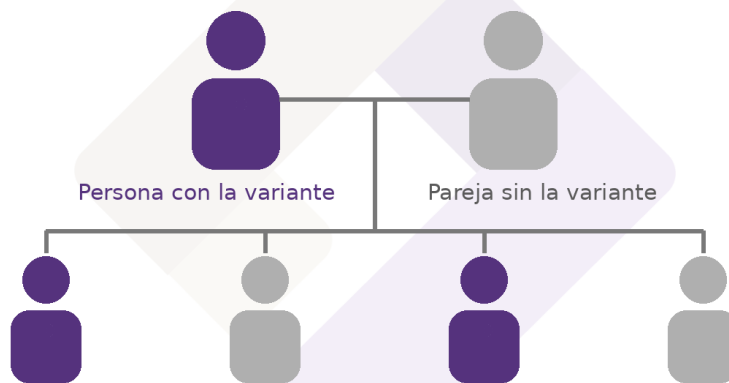
Recuerda: los schwannomas son tumores benignos. Lo más importante es controlar el dolor y consultar a tiempo si un tumor crece, cambia o duele más.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.

Algunas variantes aparecen por primera vez en la persona, y algunos padres tienen la variante solo en sus óvulos o espermatozoides (mosaico germinal), por lo que puede haber más de un hijo afectado aunque los padres no la tengan en la sangre.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN específicas. Estas son las recomendaciones de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR: Perrino 2025 para la schwannomatosis; Hansford 2024 para los tumores rabdoide) y de las guías europeas ERN GENTURIS.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Schwannomatosis: evaluación inicial		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Resonancia de cerebro con contraste (con cortes finos del oído interno), de columna y de cuerpo completo, audiometría y examen de ojos	Al diagnóstico o a los 10 años (lo que ocurra después)	Una vez
Schwannomatosis: controles		
Examen físico, neurológico y evaluación del dolor	Al diagnóstico	Anual
Resonancia de cerebro, si no hay síntomas (si la primera mostró un tumor, repetir al año)	13 años o 3 años después de la inicial	Cada 3 años*
Resonancia de columna y de cuerpo completo, alternadas, junto con la de cerebro	Después de la evaluación inicial	Cada 3 años*
Si un tumor crece, cambia o duele más, o aparece debilidad: evaluación rápida con resonancia y, según el caso, PET-CT	Siempre	Según síntomas
Niños con variantes de predisposición a tumores rabdoides		
Resonancia de cerebro y columna	Nacimiento o al diagnóstico	Cada 4–6 semanas los primeros 6 meses; luego cada 3 meses hasta los 5 años**
Examen físico y ecografía de abdomen (incluidos riñones) y cuello	Nacimiento o al diagnóstico	Cada 3 meses hasta los 4–5 años; luego cada 6 meses**
Resonancia de cuerpo completo	Al diagnóstico	Anual hasta los 5 años**
Todas las personas		
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* Las guías europeas ERN GENTURIS (2022) proponen resonancias cada 2–3 años. ** Esquema de la AACR (Hansford 2024); la guía australiana eviQ propone un esquema similar, y desde los 10 años, el control de schwannomas. Se prefiere la resonancia y se evita el escáner (TAC) por la radiación. Se recomienda evitar la radioterapia en los schwannomas cuando sea posible.

Si tienes schwannomas o un tumor

Los schwannomas que causan dolor o crecen se tratan con cirugía en un centro con experiencia, aunque el dolor no siempre desaparece después de operar. El dolor crónico se maneja mejor con un equipo especializado, que puede indicar medicamentos para el dolor de los nervios, terapias físicas y apoyo psicológico. Como existe un pequeño riesgo de transformación maligna, un tumor que crece rápido o cambia debe evaluarse pronto. En los niños con tumores rabdoides, el tratamiento lo define un equipo de oncología pediátrica con experiencia.



¿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.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres pueden tener y transmitir la variante, con los mismos riesgos.



18

Hijos e hijas en la schwannomatosis, pueden estudiarse antes de los 10 años, cuando comienzan los controles. Si la variante es de predisposición a tumores rabdoide, los bebés deben estudiarse al nacer (o incluso durante el embarazo), porque los controles comienzan desde el nacimiento.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes

1

¿Voy a tener cáncer?

En la schwannomatosis, la gran mayoría de los tumores son benignos. Existe un riesgo pequeño de tumor maligno de la vaina de los nervios, por eso se recomienda consultar si un tumor cambia. Los tumores rabdoide son un riesgo de la primera infancia, propio de otro tipo de variante.

2

¿Cómo sé cuál de las dos condiciones tengo?

Depende del tipo y la ubicación de tu variante, de tus síntomas y de tu historia familiar. Tu genetista revisará tu informe; en algunos casos se necesitan estudios adicionales. Si tienes dudas, pregunta directamente cuál es tu caso.

3

¿Por qué tengo dolor si los tumores son benignos?

Porque los schwannomas crecen dentro de los nervios y los comprimen. El dolor puede ser intenso aunque el tumor sea pequeño. Existen tratamientos eficaces, y un equipo especializado en dolor puede ayudarte mucho.

4

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un centro con experiencia en schwannomatosis, con neurología, neurocirugía, manejo del dolor y genética. Para los niños con predisposición a tumores rabdoide, un equipo de oncología pediátrica.

5

¿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 te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Perrino MR, Jongmans MCJ, Tomlinson GE, et al. Update on cancer and central nervous system tumor surveillance in pediatric **NF2**-, **SMARCB1**-, and **LZTR1**-related schwannomatosis. Clin Cancer Res. 2025;31(8):1400-1406.

Hansford JR, Das A, McGee RB, et al. Update on cancer predisposition syndromes and surveillance guidelines for childhood brain tumors. Clin Cancer Res. 2024;30(11):2342-2350.

Evans DG, Mostaccioli S, Pang D, et al. ERN GENTURIS clinical practice guidelines for the diagnosis, treatment, management and surveillance of people with schwannomatosis. Eur J Hum Genet. 2022;30(7):812-817.

Plotkin SR, Messiaen L, Legius E, et al. Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: an international consensus recommendation. Genet Med. 2022;24(9):1967-1977.

Smith MJ, Wallace AJ, Bowers NL, et al. **SMARCB1** mutations in schwannomatosis and genotype correlations with rhabdoid tumors. Cancer Genet. 2014;207(9):373-378. eviQ Cancer Genetics. **SMARCB1**-associated rhabdoid tumour predisposition syndrome: risk management (ID 3743). Cancer Institute NSW.

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

