



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró dos variantes en MUTYH

Poliposis asociada a MUTYH (MAP)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró variantes patogénicas en las dos copias del gen **MUTYH**. Esto significa que tienes poliposis asociada a **MUTYH** (MAP), una condición hereditaria en la que se forman numerosos pólipos en el colon, con un riesgo alto de cáncer colorrectal si no se controlan. La buena noticia es que, con colonoscopías periódicas y, cuando corresponde, una cirugía en el momento adecuado, el cáncer de colon se puede prevenir. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo alto de desarrollar pólipos en el colon, que deben controlarse.
- Con controles y tratamiento oportuno, el cáncer de colon se puede prevenir.
- Tus hermanos y hermanas pueden tener la misma condición y deben estudiarse.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es la poliposis asociada a MUTYH?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MUTYH**. Este gen repara un tipo específico de daño del ADN. Cuando ninguna de las dos copias funciona, las células del colon acumulan errores y forman pólipos (adenomas). Con el tiempo, alguno de ellos puede transformarse en cáncer.

Las personas con MAP suelen tener entre 10 y 100 pólipos, aunque pueden ser más. Con frecuencia aparecen a partir de los 40 a 50 años. También pueden formarse pólipos en el duodeno (la primera parte del intestino delgado).



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en MUTYH
Colon y recto (sin tratamiento)	4%	70–90%
Pólipos en el duodeno	—	17–34%
Cáncer de duodeno	<1%	~4–5%
Estómago (pólipos benignos de glándulas fúndicas)	—	~11%
Cáncer de estómago	0,8%	sin aumento demostrado
Endometrio	3,1%	evidencia limitada (3–9%)

Cifras de las guías NCCN (versión 1.2026). El riesgo de cáncer de colon se refiere a personas que no reciben controles ni cirugía; con un seguimiento adecuado, disminuye de forma muy importante. Se han descrito casos de cáncer de ovario, vejiga, mama, tiroides y piel, pero sin evidencia suficiente para recomendar controles específicos.



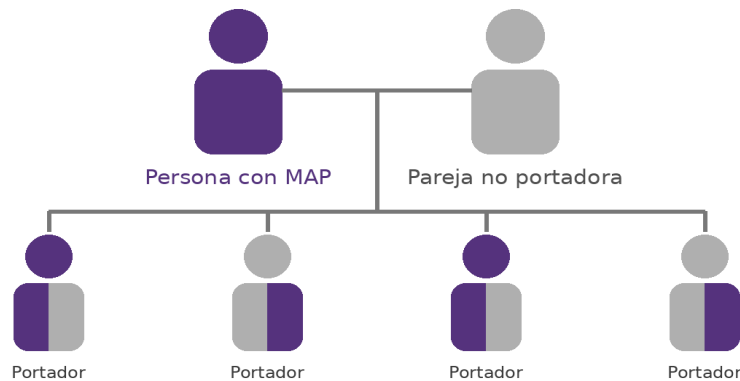
Recuerda: la MAP es una condición en la que la prevención funciona muy bien. Las personas que mantienen sus controles pueden llevar una vida plena.



¿Cómo se hereda?

La MAP se hereda de forma autosómica recesiva: heredaste una variante de cada uno de tus padres, que probablemente son portadores sanos. Por eso, cada uno de tus hermanos y hermanas tiene un 25% de probabilidad de tener también MAP, un 50% de ser portador y un 25% de no tener ninguna variante.

Todos tus hijos e hijas heredarán una de tus variantes y serán portadores. Solo podrían tener MAP si tu pareja también es portadora.



Si la pareja no es portadora: todos los hijos son portadores sanos

Por eso se recomienda estudiar el gen **MUTYH** completo en tu pareja. Si tu pareja no es portadora, tus hijos no tendrán MAP y no necesitan estudiarse por este motivo.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2026). Tu equipo de salud las adaptará según el número de pólipos, tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Colon y recto		
Colonoscopia de alta calidad con extirpación de pólipos	A más tardar a los 25–30 años*	Cada 1–2 años
Conversar sobre cirugía de colon con un equipo con experiencia, si hay más de 20 pólipos, pólipos mayores de 1 cm o con cambios avanzados	Según los hallazgos	Una vez
Después de la cirugía, si se conserva el recto: control endoscópico del recto	Después de la cirugía	Cada 6–12 meses
Estómago y duodeno		
Endoscopia digestiva alta con visión lateral (para examinar la ampolla)	30–35 años	Cada 3–5 años a cada 3–6 meses, según los hallazgos (escala de Spigelman)
Todas las personas		
Examen físico	Siempre	Anual
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días



* O antes, según la historia familiar.

Sobre la cirugía: muchas personas con MAP pueden controlar sus pólipos con colonoscopías por varios años. Cuando el número o el tamaño de los pólipos ya no se puede manejar por colonoscopia, se recomienda extirpar el colon (habitualmente conservando el recto). Tu equipo te explicará qué tipo de cirugía conviene en tu caso.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento, porque puede influir en el tipo y la extensión de la cirugía de colon y en los controles posteriores. Comparte tu resultado con tu equipo tratante: el comité oncológico definirá el mejor tratamiento para tu situación.



¿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 25% de probabilidad de tener MAP. Se recomienda que se estudien para las dos variantes encontradas en ti y, mientras tanto, que se realicen colonoscopías.



Tu pareja puede estudiarse con la secuenciación completa del gen **MUTYH** para saber si es portadora.



Hijos e hijas serán portadores. Solo necesitan estudiarse (en la edad adulta) si tu pareja es portadora o no se ha estudiado.



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

Sin controles, el riesgo de cáncer de colon es alto. Con colonoscopías periódicas y una cirugía en el momento adecuado, el cáncer de colon se puede prevenir. Por eso es tan importante no abandonar los controles.



Si mis padres no tienen pólipos, ¿de dónde viene?

Probablemente cada uno de tus padres es portador de una variante, sin saberlo. Los portadores no tienen la condición, por lo que puede pasar inadvertida por generaciones.



¿Puedo vivir sin colon?

Sí. Después de la cirugía, el intestino se adapta y la mayoría de las personas lleva una vida normal. En los primeros meses puede haber más deposiciones, que luego disminuyen.



¿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

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

Nielsen M, Infante E, Brand R. **MUTYH** Polyposis. En: Adam MP, et al., editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington; actualizado en 2021.

Zaffaroni G, Mannucci A, Koskenvuo L, et al. Updated European guidelines for clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP), **MUTYH**-associated polyposis (MAP), gastric adenocarcinoma, proximal polyposis of the stomach (GAPPS) and other rare adenomatous polyposis syndromes: a joint EHTG-ESCP revision. Br J Surg. 2024;111(5):znae070.

National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts. <https://seer.cancer.gov/statfacts/>

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

