



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

El estudio genético de mi hijo o hija encontró una variante en PTEN

Síndrome de tumores hamartomatosos asociados a PTEN (PHTS) en la infancia ¿Qué significa y qué puedo hacer?

El estudio genético de tu hijo o hija encontró una variante patogénica en el gen **PTEN**. Esto confirma el síndrome de tumores hamartomatosos asociados a **PTEN (PHTS)**, que incluye a los síndromes conocidos antes como Cowden y Bannayan-Riley-Ruvalcaba. En la infancia, lo más frecuente es una cabeza grande y, en alrededor de la mitad de los niños, dificultades del desarrollo o del espectro autista. También pueden aparecer lesiones de la piel, malformaciones vasculares, pólipos intestinales y nódulos de tiroides. Los riesgos de cáncer, que son importantes en la adultez, son bajos en la infancia. Esta guía se centra en lo que necesitan los niños y sus familias.



Lo que SÍ significa

- Explica la cabeza grande y, si existen, las dificultades del desarrollo o del espectro autista.
- Permite iniciar temprano las terapias y el apoyo escolar.
- Permite comenzar los controles de tiroides en la infancia y preparar los controles de la adultez.
- Uno de los padres puede tener la variante sin saberlo: estudiarlos es importante para su propia salud.



Lo que NO significa

- No significa que tu hijo o hija vaya a tener cáncer en la infancia: el riesgo es bajo a esta edad.
- No significa que todos los niños con **PTEN** tengan autismo o dificultades del desarrollo.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda sin saberlo o aparece por azar.



¿Qué es el gen PTEN?

El gen **PTEN** produce una proteína que funciona como un "freno" del crecimiento de las células. Cuando una de las dos copias no funciona, algunas células crecen más de lo habitual: por eso la cabeza es más grande y pueden aparecer crecimientos benignos (hamartomas) en la piel, el intestino, la tiroides y otros órganos. Esta misma vía participa en el desarrollo del cerebro, lo que explica las dificultades del desarrollo y del espectro autista.

Las manifestaciones cambian con la edad. Los niños suelen tener sobre todo una cabeza grande y diferencias en el desarrollo; las lesiones de la piel, los nódulos de tiroides y los riesgos de cáncer aumentan en la adolescencia y la adultez.



¿Cómo cambia con la edad?

Etapas	Lo que suele observarse
Lactante y preescolar	Cabeza grande, a menudo muy por encima del promedio. Hipotonía y retraso en el desarrollo motor o del lenguaje en algunos niños. Rasgos del espectro autista en una parte de ellos.
Edad escolar	Dificultades del aprendizaje o de la conducta en algunos niños; muchos tienen una inteligencia normal o cercana a lo normal. Pueden aparecer lipomas, malformaciones vasculares, manchas café con leche y, en los niños, pecas en el pene.



Etapas	Lo que suele observarse
Adolescencia	Aparecen con más frecuencia los nódulos de tiroides y las lesiones de la piel y la boca. Pueden encontrarse pólipos intestinales, en general sin síntomas.
Adulthood	Aumenta el riesgo de cáncer de mama, tiroides, útero, riñón, colon y melanoma, por lo que se inician controles específicos.



¿Qué manifestaciones puede tener en la infancia?

Frecuencia aproximada en niños y niñas con variante en **PTEN**:

Manifestación	Frecuencia	Qué implica
Cabeza grande (macrocefalia)	casi todos	En general sin consecuencias; seguimiento del crecimiento
Retraso del desarrollo o espectro autista	hasta ~1 de cada 2	Evaluación temprana, terapias y apoyo escolar
Pecas en el pene (niños), manchas café con leche, lipomas	frecuentes	Control dermatológico
Malformaciones vasculares o hemangiomas	~1 de cada 5 o más	Equipo de anomalías vasculares si hay síntomas
Nódulos de tiroides	frecuentes desde la edad escolar	Ecografía de tiroides
Cáncer de tiroides en la infancia	poco frecuente (descrito desde los 6–7 años)	Ecografía de tiroides periódica
Pólipos intestinales	~1 de cada 4 niños estudiados	Consultar ante sangrado o anemia
Crecimiento benigno del cerebelo (Lhermitte-Duclos)	raro en niños	Resonancia si hay síntomas

Cifras de GeneReviews (Tramontana y Yehia, actualizado en 2026) y de series pediátricas (Plamper 2022; Smpokou 2015; Hansen-Kiss 2017). Muchas manifestaciones aparecen después de la infancia.

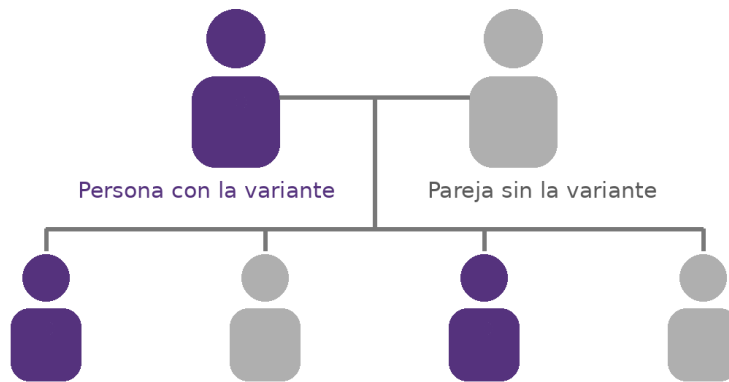
Recuerda: en la infancia, lo más importante es el desarrollo: una evaluación temprana y las terapias que correspondan marcan la mayor diferencia.



¿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.

En una parte de los niños (entre 1 y 4 de cada 10) la variante es nueva (de novo). En los demás, uno de los padres la tiene, a menudo sin saberlo, porque sus manifestaciones pueden ser leves (por ejemplo, solo una cabeza grande).



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de GeneReviews (2026), de las guías NCCN y de la guía pediátrica alemana (Plamper 2022). El equipo tratante las adaptará a cada niño o niña.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Al diagnóstico		
Evaluación del desarrollo (motor, lenguaje, aprendizaje y conducta), incluida la detección de autismo desde el año de edad	Al diagnóstico	Anual durante la infancia
Examen físico completo, incluidos la piel y la tiroides	Al diagnóstico	Anual
Evaluación por neurología y resonancia cerebral si hay crisis, dolor de cabeza persistente o alteraciones del equilibrio	Según síntomas	Según indicación
Evaluación por un equipo de anomalías vasculares si hay malformaciones, dolor o aumento de volumen	Según síntomas	Según indicación
Seguimiento en la infancia		
Ecografía de tiroides (NCCN)*	12 años	Anual (puede espaciarse si es normal)
Terapias (fonoaudiología, terapia ocupacional, kinesiología) y apoyo escolar	Según evaluación	Según indicación
Consultar ante sangre en las deposiciones, anemia o dolor abdominal (pólipos)	Siempre	Siempre
Protección solar y control dermatológico	Siempre	Anual
Desde la adultez		
Se agregan controles de mama, útero, colon y riñón, según las guías NCCN	18–40 años, según el órgano	Según indicación

* La guía pediátrica alemana propone ecografía de tiroides anual desde el diagnóstico, a cualquier edad (cada 2–3 años en menores de 7 años sin nódulos), además de una ecografía abdominal anual y una ecografía testicular cerca de los 10 años. Conversa con tu equipo cuál es la mejor opción.

Cuidados especiales

Las lesiones de la piel solo se extirpan si molestan o hay sospecha de cáncer, porque tienden a reaparecer y a dejar cicatrices gruesas. Se recomienda evitar la radiación innecesaria (radiografías o escáneres repetidos); la ecografía y la resonancia no tienen este problema.



¿Qué significa para mi familia?



Los padres deben estudiarse: uno de ellos puede tener la variante sin saberlo y necesitar controles de cáncer de adulto.



Hermanos y hermanas pueden estudiarse desde la infancia si uno de los padres tiene la variante, porque los controles de tiroides y del desarrollo comienzan temprano.



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



Preguntas frecuentes

1

¿La cabeza grande es un problema?

En general no. Es la característica más frecuente y no suele causar síntomas. Solo se estudia con imágenes si hay síntomas neurológicos o si crece de forma muy rápida.

2

¿Todos los niños con PTEN tienen autismo?

No. Alrededor de la mitad tiene dificultades del desarrollo o rasgos del espectro autista, y muchos tienen un desarrollo normal o cercano a lo normal. Por eso se recomienda una evaluación temprana.

3

¿Mi hijo o hija tendrá cáncer de niño?

El riesgo de cáncer en la infancia es bajo. El más relevante a esta edad es el de tiroides, que se vigila con ecografías. Los otros riesgos aumentan en la adultez, cuando comienzan sus controles.

4

¿Por qué estudiar a los padres si están sanos?

Porque en más de la mitad de las familias uno de los padres tiene la misma variante, a veces solo con una cabeza grande. Saberlo le permite iniciar sus propios controles de cáncer.

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. En Chile, también puedes contactar a la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER, facebook.com/FECHER.CL) y a la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes de Chile (FENPOF, fenpof.cl, contacto@fenpof.cl), que agrupan a organizaciones de pacientes y familias.

Recuerda: con evaluación temprana del desarrollo, terapias y controles adecuados a cada edad, los niños y niñas con **PTEN** pueden crecer sanos y desarrollar al máximo su potencial.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Tramontana T, Yehia L. **PTEN** hamartoma tumor syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle; 2001 (actualizado en 2026).
National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.
Plamper M, Gohlke B, Woelfle J. **PTEN** hamartoma tumor syndrome in childhood and adolescence: a comprehensive review and presentation of the German pediatric guideline. *Mol Cell Pediatr.* 2022;9(1):3.
Smpokou P, Fox VL, Tan WH. **PTEN** hamartoma tumour syndrome: early tumour development in children. *Arch Dis Child.* 2015;100(1):34-37.
Hansen-Kiss E, Beinkampen S, Adler B, et al. A retrospective chart review of the features of **PTEN** hamartoma tumour syndrome in children. *J Med Genet.* 2017;54(7):471-478.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.

