



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en HOXB13

Predisposición hereditaria al cáncer de próstata

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **HOXB13**. En los hombres, esto significa un riesgo aumentado de cáncer de próstata, que suele aparecer a una edad algo más temprana que en la población general. En las mujeres, con la información actual, no se ha demostrado un aumento de riesgo de cáncer. Los controles con antígeno prostático (PSA) permiten detectar el cáncer de próstata en etapas tempranas. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Si eres hombre, tienes un riesgo aumentado de cáncer de próstata.
- El control con PSA desde los 40 años permite detectarlo a tiempo.
- Tus familiares, sobre todo los hombres, pueden estudiarse para saber si tienen la variante.



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 el gen HOXB13?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **HOXB13**. Este gen dirige el desarrollo de la próstata y regula la actividad de las células prostáticas. Algunas variantes, como la más conocida, p.Gly84Glu (G84E), alteran esta función y aumentan el riesgo de cáncer de próstata.

La variante G84E es más frecuente en personas con ancestros del norte de Europa. El cáncer de próstata asociado a **HOXB13** no suele ser más agresivo que otros, pero aparece antes, por eso conviene comenzar los controles más temprano.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en HOXB13
Cáncer de próstata (hombres)	~12%	~33–60% (según los estudios)
Otros cánceres (hombres y mujeres)	—	sin aumento demostrado

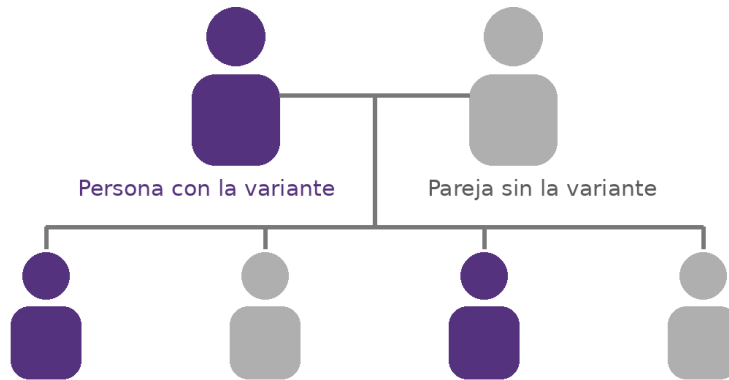
Cifras de estudios internacionales (Nyberg 2019, para la variante G84E). El riesgo es mayor cuando hay familiares con cáncer de próstata.

Recuerda: el cáncer de próstata detectado a tiempo tiene muy buen pronóstico. El control con PSA desde los 40 años es la medida más útil.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de detección precoz de cáncer de próstata. Tu equipo de salud las adaptará a tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Hombres		
Conversar con tu médico sobre el control con antígeno prostático (PSA), y realizarlo	40 años	Anual
Examen de la próstata (tacto rectal) según indicación médica	40 años	Según indicación
Mujeres		
Controles de cáncer recomendados para la población general	Según edad	Según indicación
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 NCCN sugieren iniciar la conversación sobre el PSA a los 40 años y controlarlo cada año (en lugar de cada 2 años) en los hombres con variantes en genes como **HOXB13** o **BRCA2**. Si el PSA sale alterado, puede indicarse una resonancia de próstata antes de una biopsia.

Si tienes o tuviste cáncer de próstata

Tu resultado es útil para tus familiares, que pueden estudiarse y comenzar sus controles a tiempo. El tratamiento del cáncer de próstata asociado a **HOXB13** es, en general, el mismo que en otros pacientes; 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.



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; el riesgo aumentado de cáncer es para los hombres.



Hijos pueden estudiarse en la adultez, antes de los 40 años, cuando comienzan los controles.



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



Soy mujer, ¿qué significa para mí?

Con la información actual, no se ha demostrado que las mujeres con una variante en **HOXB13** tengan más riesgo de cáncer. Tu resultado es importante sobre todo para tus hermanos, hijos y otros familiares hombres.



¿El cáncer de próstata asociado a HOXB13 es más agresivo?

En general, no. Aparece antes, pero su comportamiento es similar al de otros cánceres de próstata. Por eso lo más útil es detectarlo temprano.



¿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: Prostate Cancer Early Detection.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

Nyberg T, Govindasami K, Leslie G, et al. Homeobox B13 G84E mutation and prostate cancer risk. Eur Urol. 2019;75(5):834-845.

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