



Mi estudio genético encontró una variante en DICER1

Síndrome de predisposición tumoral asociado a DICER1

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **DICER1**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de algunos tumores, principalmente en la infancia (pulmón y riñón) y, más adelante, en la tiroides y los ovarios. La mayoría de las personas con una variante en **DICER1** nunca desarrolla un tumor maligno, y las manifestaciones más frecuentes son benignas, como los nódulos de tiroides. Los controles permiten detectar los tumores a tiempo, cuando el tratamiento es más eficaz. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de algunos tumores, sobre todo en la infancia.
- Existen controles que permiten detectarlos a tiempo.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma 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 DICER1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **DICER1**. Este gen produce una enzima que fabrica pequeñas moléculas (microARN) que regulan cuándo y cuánto se activan otros genes durante el desarrollo de los órganos. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, pueden formarse tumores.

El tumor más característico es el blastoma pleuropulmonar, un tumor del pulmón que aparece casi siempre antes de los 6 años, a menudo como un quiste. Otros tumores asociados son el nefroma quístico (riñón), los nódulos y el bocio de tiroides, el cáncer de tiroides, el tumor de células de Sertoli-Leydig del ovario y el rabdomiosarcoma del cuello uterino. Mucho menos frecuentes son los tumores de la hipófisis, de la glándula pineal, del ojo y de la nariz. También es frecuente la cabeza de mayor tamaño (macrocefalia).



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en DICER1
Cualquier cáncer a los 10 años	—	~5%
Cualquier cáncer a los 60 años	—	~32% (mayor en mujeres)
Blastoma pleuropulmonar (antes de los 6 años)	muy raro	poco frecuente (cifra no establecida)
Nefroma quístico (riñón)	muy raro	~7% a los 6 años
Bocio multinodular (a los 40 años)	—	mujeres 75%; hombres 17%
Cáncer de tiroides	~1%	16 a 24 veces más
Tumor de Sertoli-Leydig del ovario	muy raro	~7% a los 60 años



Tipo de cáncer	Población general	Con variante en DICER1
Lesiones del ojo (meduloepitelioma)	muy raro	~3%

Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027) y de estudios internacionales (Stewart 2019; Khan 2017; Schultz 2024). En el registro internacional (Schultz 2024), entre familiares identificados por estudio familiar, el riesgo de un tumor fue cercano a 19% a los 50 años (27% en mujeres y 10% en hombres). El tumor de Sertoli-Leydig aparece en promedio a los 14 años, pero 13% se diagnostica antes de los 8. El riesgo de cáncer de tiroides es mayor después de quimioterapia o radioterapia. Se estima que 1 de cada 6.000 a 8.400 personas tiene una variante en **DICER1**.

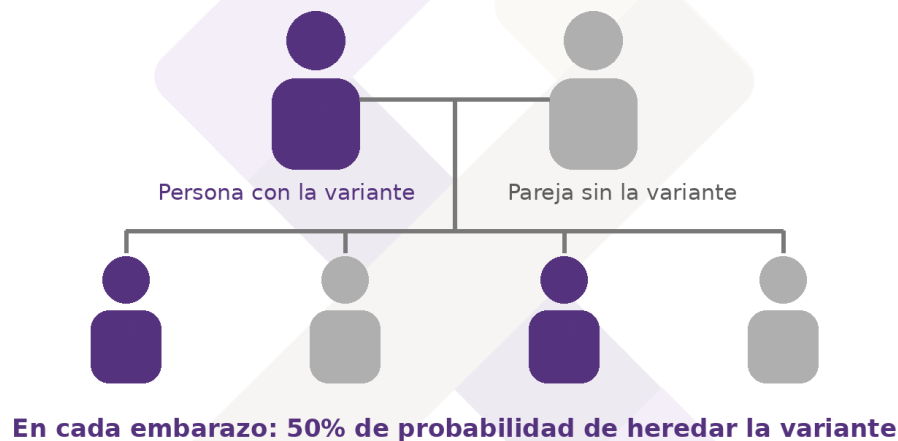
Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **DICER1** nunca desarrolla un tumor maligno. El período de mayor riesgo es la primera infancia, por eso los controles comienzan desde el nacimiento.



¿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 cerca de 1 de cada 8 personas, la variante aparece por primera vez en ellas. Algunas personas tienen la variante solo en parte de sus células (mosaico); según el tipo de variante, esto puede asociarse a manifestaciones similares, más leves o más marcadas, y se sigue el mismo plan de controles.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones del Registro Internacional de Blastoma Pleuropulmonar/**DICER1** (Schultz 2024) y de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2025), a las que remiten las guías NCCN (versión 1.2027).

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Niños y niñas		
Examen físico por un profesional con experiencia	Nacimiento	Anual
Radiografía de tórax (pulmón)	Nacimiento	Cada 6 meses hasta los 8 años; luego anual hasta los 12
Escáner de tórax de baja dosis (pulmón)	3 meses de vida (o al diagnóstico)	Repetir a los 2,5 años si es normal
Ecografía abdominal (riñón)	Nacimiento	Cada 6 meses hasta los 8 años; luego anual hasta los 12



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Examen de ojos con pupila dilatada y agudeza visual	3 años	Anual hasta al menos los 10 años
Niñas y mujeres		
Ecografía pélvica (ovarios y cuello uterino); abdominal en niñas, transvaginal en mujeres	Nacimiento o al diagnóstico**	Cada 6 meses, hasta al menos los 40 años
Todas las personas		
Si el diagnóstico es después de los 12 años: radiografía de tórax, ecografía abdominal y de tiroides y examen de ojos como evaluación inicial	Al diagnóstico	Una vez
Ecografía de tiroides	8 años	Cada 3 años (anual por 5 años si recibió quimioterapia)
Resonancia cerebral solo si hay síntomas (dolor de cabeza, vómitos, alteración de la visión, aumento de peso con cara redonda)	Según síntomas	Según indicación
Consultar ante dificultad para respirar, dolor en el pecho, masa en el abdomen, cambios en la voz o vello excesivo en niñas, sangrado o masa vaginal, bulto en el cuello u obstrucción nasal persistente	Siempre	Siempre
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 y el registro internacional (2024) recomiendan la ecografía pélvica desde el nacimiento o el diagnóstico, cada 6 meses, hasta al menos los 40 años (antes se recomendaba desde los 8–10 años); después de los 40, continuar se decide en conjunto. Los tumores de ovario detectados por control fueron más pequeños y en etapa más inicial (90% en etapa IA, frente a 55% sin control). Otras guías (SIOPE/CanGene-CanVar, Bakhuizen 2021) proponen un esquema más liviano: radiografía y ecografía abdominal cada 6 meses hasta los 6 años, ecografía de tiroides cada 3 años desde los 8 hasta los 40, y ecografía pélvica opcional, conversada con la familia. El embarazo puede hacer crecer los nódulos de tiroides, por lo que conviene un control tiroideo.

Si tienes o tuviste un tumor

El tratamiento depende del tipo de tumor. El blastoma pleuropulmonar detectado en su etapa inicial (quística) tiene muy buen pronóstico con cirugía, por eso es tan importante su detección temprana. Los quistes de pulmón en una persona con **DICER1** deben evaluarse en un centro con experiencia y no asumirse como benignos. 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; las mujeres tienen riesgos adicionales (tiroides y ovarios).



Hijos e hijas deben estudiarse lo antes posible, idealmente al nacer, porque los controles de pulmón y riñón 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?

La mayoría de las personas con una variante en **DICER1** no desarrolla un tumor maligno. Lo más frecuente son los nódulos de tiroides, que suelen ser benignos.

2

¿Por qué tantos exámenes en los niños?

Porque el blastoma pleuropulmonar y el nefroma quístico aparecen en los primeros años de vida, y detectarlos en su etapa inicial permite un tratamiento mucho más sencillo y eficaz. Después de los 12 años, los controles se concentran en la tiroides y, en las mujeres, en los ovarios.

3

¿La radiación de los exámenes es un problema?

Las guías limitan el escáner a muy pocas veces en la infancia y usan principalmente ecografías y radiografías simples, que tienen poca o ninguna radiación.

4

¿Qué pasa con la tiroides?

Muchas personas, sobre todo mujeres, desarrollan nódulos o bocio. La mayoría son benignos, pero se controlan con ecografía y, si es necesario, punción. Algunas personas necesitan cirugía de tiroides.

5

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo con experiencia: oncólogo pediátrico, endocrinólogo, ginecólogo y genetista. Existe un registro internacional de **DICER1** que también orienta a las familias.

6

¿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: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

Schultz KAP, MacFarland SP, Perrino MR, et al. Update on pediatric surveillance recommendations for PTEN hamartoma tumor syndrome, **DICER1**-related tumor predisposition, and tuberous sclerosis complex. Clin Cancer Res. 2025;31(2):234-244.

Schultz KAP, Nelson AT, Mallinger PHR, et al. **DICER1**-related tumor predisposition: identification of at-risk individuals and recommended surveillance strategies. Clin Cancer Res. 2024;30(24):5681-5692.

Bakhuizen JJ, Hanson H, van der Tuin K, et al. Surveillance recommendations for **DICER1** pathogenic variant carriers: a report from the SIOPE Host Genome Working Group and CanGene-CanVar Clinical Guideline Working Group. Fam Cancer. 2021;20(4):337-348.

Stewart DR, Best AF, Dehner LP, et al. Neoplasm risk among individuals with a pathogenic germline variant in **DICER1**. J Clin Oncol. 2019;37(8):668-676.

Khan NE, Bauer AJ, Schultz KAP, et al. Quantification of thyroid cancer and multinodular goiter risk in the **DICER1** syndrome: a family-based cohort study. J Clin Endocrinol Metab. 2017;102(5):1614-1622.

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