



## GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

# Mi estudio genético encontró una variante en RNF43

## Síndrome de poliposis serrada

### ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **RNF43**. Este gen se ha asociado al síndrome de poliposis serrada, una condición en la que se forman numerosos pólipos de un tipo llamado "serrado" en el colon, que con el tiempo pueden transformarse en cáncer colorrectal. Sin embargo, los estudios más recientes muestran que muchas personas con una variante en **RNF43** nunca desarrollan estos pólipos: el riesgo parece menor de lo que se pensaba al principio. Por eso, tus controles se definen según lo que muestren tus colonoscopías y tu historia familiar. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



#### Lo que SÍ significa

- Tienes una variante en un gen asociado a pólipos serrados del colon y a cáncer colorrectal.
- La colonoscopia permite saber si tienes estos pólipos y retirarlos antes de que se transformen en cáncer.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



#### Lo que NO significa

- No significa que tengas poliposis: eso solo lo muestra la colonoscopia.
- No significa que vayas a tener cáncer: muchas personas con la variante no desarrollan pólipos.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.



### ¿Qué es el gen RNF43 y la poliposis serrada?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **RNF43**. Este gen produce una proteína que frena una señal de crecimiento de las células del intestino (la vía "WNT"). Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en el revestimiento del colon, pueden formarse pólipos serrados.

Los pólipos serrados tienen un aspecto "en dientes de sierra" bajo el microscopio. A diferencia de los pólipos más comunes (adenomas), suelen ser planos y estar en el lado derecho del colon, por lo que se necesita una colonoscopia de muy buena calidad para verlos. Se habla de síndrome de poliposis serrada cuando una persona tiene muchos de estos pólipos (por ejemplo, 5 o más de al menos 5 mm por encima del recto, o más de 20 en todo el colon).

Los cambios en **RNF43** también se encuentran con frecuencia dentro de algunos tumores (de colon, estómago o páncreas), pero esos cambios no son heredados. Tu estudio encontró una variante presente desde el nacimiento en todas tus células, que es mucho menos frecuente.



### ¿Qué se sabe sobre el riesgo?

Lo que muestran los estudios disponibles:

| Situación                                      | Población general | Con variante en RNF43                               |
|------------------------------------------------|-------------------|-----------------------------------------------------|
| Pólipos serrados numerosos (poliposis serrada) | raro              | aumentado, pero muchos portadores no la desarrollan |
| Cáncer colorrectal                             | ~4%               | aumentado (cifra no establecida)                    |



| Situación                  | Población general | Con variante en RNF43                          |
|----------------------------|-------------------|------------------------------------------------|
| Cáncer de estómago u otros | —                 | descrito en pocos casos; riesgo no establecido |

Las variantes hereditarias en **RNF43** se han descrito en pocas familias, y solo explican una pequeña parte de los casos de poliposis serrada. En una serie reciente (Brinch 2025), la mayoría de los portadores estudiados no tenía pólipos, por lo que el riesgo parece menor que en las primeras familias descritas. No hay cifras de riesgo confiables.

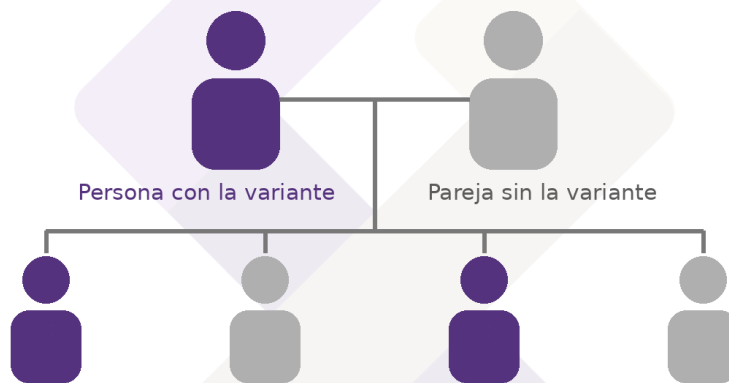
**Recuerda:** el cáncer colorrectal es uno de los cánceres que mejor se pueden prevenir. La colonoscopia permite saber si tienes pólipos y retirarlos a tiempo.



## ¿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.

Como no todos los portadores desarrollan pólipos, es frecuente que un familiar con la variante no tenga ninguna manifestación.



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



## Mi plan de cuidado

Las guías NCCN (versión 1.2026) tienen recomendaciones para las personas con síndrome de poliposis serrada, pero no para los portadores de una variante en **RNF43** sin pólipos. Por eso, tu plan depende de lo que muestre tu colonoscopia y de tu historia familiar.

| Qué hacer                                                                            | Desde cuándo                                        | Con qué frecuencia                              |
|--------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| <b>Si no tienes poliposis serrada</b>                                                |                                                     |                                                 |
| Colonoscopia de alta calidad, con retiro de los pólipos encontrados                  | <b>40 años, o antes según tu historia familiar*</b> | Si es normal, cada 5 años; antes si hay pólipos |
| <b>Si tienes poliposis serrada</b>                                                   |                                                     |                                                 |
| Colonoscopia con retiro de todos los pólipos de 5 mm o más, hasta "limpiar" el colon | <b>Al diagnóstico</b>                               | Según indicación, hasta completar               |
| Colonoscopia de control                                                              | <b>Después de limpiar el colon</b>                  | Cada 1–3 años, según los pólipos                |
| Evaluación por cirujano si los pólipos no se pueden controlar por colonoscopia       | <b>Según hallazgos</b>                              | Según indicación                                |
| <b>Todas las personas</b>                                                            |                                                     |                                                 |



| Qué hacer                                                                                                                                                          | Desde cuándo   | Con qué frecuencia |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|--------------------|
| Consultar ante sangre en las deposiciones, anemia, cambios persistentes en el hábito intestinal o dolor abdominal                                                  | <b>Siempre</b> | Siempre            |
| Vida saludable: no fumar (el tabaco favorece los pólipos serrados), moderar el alcohol y las carnes procesadas, mantener un peso adecuado y hacer actividad física | <b>Siempre</b> | Todos los días     |

*\* Sugerencia basada en las recomendaciones NCCN para los familiares de personas con poliposis serrada: comenzar a los 40 años, a la edad del familiar más joven con poliposis serrada o 10 años antes del caso más joven de cáncer colorrectal en la familia. No se recomiendan controles del estómago u otros órganos de rutina; se consideran si hay casos en la familia. Los expertos advierten no indicar controles excesivos solo por el resultado genético, sin considerar la colonoscopia y la historia familiar.*

### Si tienes o tuviste cáncer colorrectal

Tu resultado también es importante para tus controles posteriores y para tus familiares. 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.



**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** tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



**Hijos e hijas** se estudian habitualmente a partir de los 18 años, antes de la edad en que comienzan las colonoscopías.



**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

#### ¿Tengo poliposis serrada?

No necesariamente. El estudio genético muestra que tienes la variante, pero solo la colonoscopia puede mostrar si tienes pólipos serrados y cuántos. Muchas personas con la variante no los tienen.

2

#### ¿Por qué no hay recomendaciones más precisas?

Porque **RNF43** se identificó hace pocos años y se ha estudiado en pocas familias. Los estudios recientes muestran que el riesgo es menor de lo que se pensaba, por lo que las recomendaciones se basan sobre todo en lo que muestran las colonoscopías.

3

#### ¿Por qué fumar importa?

Porque el tabaco es uno de los principales factores asociados a los pólipos serrados. Dejar de fumar es una de las medidas más útiles para tu colon.



4

#### ¿Mi resultado puede cambiar?

La variante rara vez cambia de clasificación, pero lo que se sabe sobre el riesgo de este gen sí puede cambiar a medida que se estudian más personas. Por eso es importante consultar periódicamente en asesoramiento genético.

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](http://www.tugenetista.cl) · [contacto@tugenetista.cl](mailto: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.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Colorectal Cancer Screening. Versión 2.2026.

Brinch HH, Byrjalsen A, Lohse Z, et al. Germline pathogenic variants in **RNF43** in patients with and without serrated polyposis syndrome. *Fam Cancer*. 2025;24(1):3.

Quintana I, Mejías-Luque R, Terradas M, et al. Evidence suggests that germline **RNF43** mutations are a rare cause of serrated polyposis. *Gut*. 2018;67(12):2230-2232.

Yan HHN, Lai JCW, Ho SL, et al. **RNF43** germline and somatic mutation in serrated neoplasia pathway and its association with BRAF mutation. *Gut*. 2017;66(9):1645-1656.

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.*