



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en POLE o POLD1

Poliposis asociada a la corrección de errores de la polimerasa (PPAP)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **POLE** o en el gen **POLD1**. Esto significa que tienes la condición llamada poliposis asociada a la corrección de errores de la polimerasa (PPAP, por su sigla en inglés). Aumenta el riesgo de pólipos (adenomas) y de cáncer colorrectal, a menudo a edades más tempranas que en la población general, y de algunos otros cánceres, como el de endometrio. Las colonoscopías periódicas permiten retirar los pólipos y prevenir el cáncer. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo más alto que el promedio de desarrollar algunos tipos de cáncer.
- Puedes acceder a controles especiales y a medidas que reducen ese riesgo.
- Tus familiares cercanos 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 son los genes POLE y POLD1?

Todas las personas tenemos dos copias de cada uno de estos genes. Cada uno produce una de las enzimas que copian el ADN cada vez que una célula se divide (polimerasas). Estas enzimas tienen una parte que revisa y corrige sus propios errores. Cuando una variante altera esa parte, las células acumulan muchos errores, lo que favorece la formación de pólipos y de cáncer.

Solo algunas variantes de **POLE** o **POLD1** causan esta condición: las que afectan la región que corrige errores (dominio exonucleasa). Tu informe indica que tu variante es patogénica; tu genetista puede confirmarte que está en esa región. Los pólipos suelen ser adenomas, en número variable (desde pocos hasta más de 100).



¿Hay diferencias entre POLE y POLD1?

Ambos genes causan la misma condición y se controlan de forma muy parecida. Las principales diferencias son:

	POLE	POLD1
Pólipos y cáncer colorrectal	riesgo alto	riesgo alto
Cáncer de endometrio (mujeres)	aumentado	aumentado, más que con POLE
Pólipos del duodeno	descritos con más frecuencia	menos descritos
Endoscopia alta inicial (NCCN)	25–30 años	30–35 años



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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



Tipo de cáncer	Población general	Con variante en POLE / POLD1
Pólipos del colon (adenomas)	frecuentes después de los 50 años	frecuentes, desde la juventud
Cáncer colorrectal	~4%	alto (cifras variables según los estudios)
Cáncer de endometrio (mujeres)	~3%	aumentado (más con POLD1)
Otros (duodeno, ovario, cerebro y otros)	—	posible aumento (evidencia limitada)

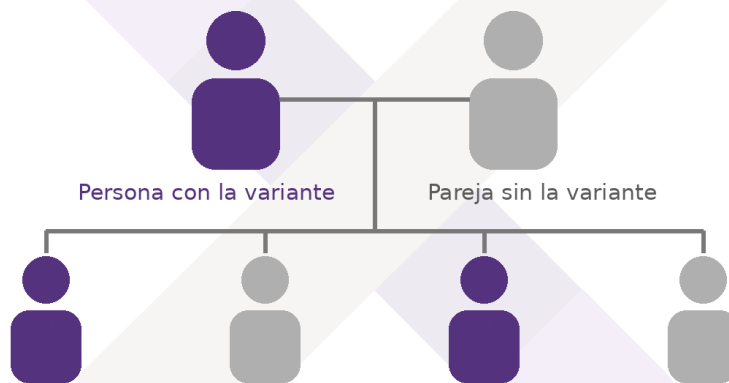
Según las guías NCCN (versión 1.2026). Como la PPAP es poco frecuente y la mayoría de las familias se identificaron por tener varios casos de cáncer, las cifras exactas de riesgo no están bien establecidas. Algunos estudios sugieren también un aumento leve del riesgo de cáncer de mama y de melanoma, no confirmado.

Recuerda: el cáncer colorrectal se puede prevenir: retirar los pólipos durante la colonoscopia evita que se transformen en cáncer.



¿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. Tus familiares deben estudiarse para la misma variante que se encontró en ti, en el mismo gen.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN (versión 1.2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu historia familiar y a lo que muestren tus controles.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Tubo digestivo		
Colonoscopia con retiro de los pólipos	25–30 años*	Cada 2–3 años si es normal; cada 1–2 años si hay pólipos
Endoscopia alta (estómago y duodeno), como evaluación inicial	POLE: 25–30 años · POLD1: 30–35 años	Según hallazgos
Evaluación por cirujano si hay demasiados pólipos para retirarlos por colonoscopia	Según hallazgos	Según indicación
Mujeres		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Consultar ante sangrado vaginal anormal (biopsia de endometrio si ocurre)	Siempre	Siempre
Todas las personas		
Consultar ante sangre en las deposiciones, anemia, cambios persistentes en el hábito intestinal o dolor abdominal	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* O 2–5 años antes del caso más joven de cáncer colorrectal en la familia, si ocurrió antes de los 25 años. Las guías no recomiendan la ecografía transvaginal de rutina para el endometrio, porque no ha demostrado ser suficientemente útil.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento. Los tumores asociados a esta condición suelen tener muchas mutaciones, lo que puede hacerlos especialmente sensibles a la inmunoterapia en algunas situaciones. 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 riesgo de cáncer colorrectal y pueden transmitir la variante; las mujeres, además, de cáncer de endometrio.



Hijos e hijas se estudian a partir de los 18 años, antes de comenzar las colonoscopías, o antes si hay cáncer colorrectal muy joven en la familia.



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



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. La colonoscopia periódica permite retirar los pólipos antes de que se transformen en cáncer.



¿Mi familiar puede tener una variante en el otro gen?

Es muy poco probable. En una familia, la condición se debe a una sola variante en uno de los dos genes; por eso tus familiares se estudian solo para la variante que se encontró en ti.



¿Es lo mismo que el síndrome de Lynch?

No, aunque ambos se deben a fallas en la corrección de errores del ADN y aumentan el riesgo de cáncer colorrectal y de endometrio. Son genes distintos, con recomendaciones parecidas pero no iguales.



4

¿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.

Palles C, Martin L, Domingo E, et al. The clinical features of polymerase proof-reading associated polyposis (PPAP) and recommendations for patient management. *Fam Cancer*. 2022;21(2):197-209.

Mur P, Viana-Errasti J, García-Mulero S, et al. Recommendations for the classification of germline variants in the exonuclease domain of **POLE** and **POLD1**. *Genome Med*. 2023;15(1):85.

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