



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en SMARCA4

Síndrome de predisposición a tumores rabdoides tipo 2

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **SMARCA4**. Esto significa un riesgo aumentado de algunos tumores poco frecuentes: en los bebés y niños pequeños, los tumores rabdoides; y en las mujeres jóvenes, un tipo raro de cáncer de ovario llamado carcinoma de células pequeñas de tipo hipercalcémico. Muchas personas con la variante nunca desarrollan un tumor, pero en las mujeres existe una medida preventiva 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 poco frecuentes.
- Si eres mujer, existe una cirugía preventiva para el cáncer de ovario asociado a este gen.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse.



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 SMARCA4?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SMARCA4**. Este gen forma parte de un complejo de proteínas (SWI/SNF) que ordena el ADN para que los genes se activen en el momento correcto. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio, pueden formarse tumores.

Los tumores rabdoides aparecen en el cerebro, los riñones u otras partes del cuerpo, casi siempre antes de los 3 años. El carcinoma de ovario de células pequeñas de tipo hipercalcémico aparece en mujeres jóvenes (en promedio, cerca de los 24 años) y a menudo eleva el calcio en la sangre. Algunas variantes de **SMARCA4** (de sentido erróneo) causan otra condición distinta, el síndrome de Coffin-Siris, que afecta el desarrollo; tu genetista revisará tu variante.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en SMARCA4
Tumor rabdoide (bebés y niños pequeños)	muy raro	aumentado (menos que con SMARCB1)
Cáncer de ovario de células pequeñas tipo hipercalcémico (mujeres jóvenes)	muy raro	aumentado (cifra no establecida)

Las variantes hereditarias en **SMARCA4** se han descrito en pocas familias, por lo que no hay cifras precisas. En las familias descritas, varias mujeres jóvenes desarrollaron el cáncer de ovario, y el riesgo de tumor rabdoide en los niños parece menor que con **SMARCB1**.

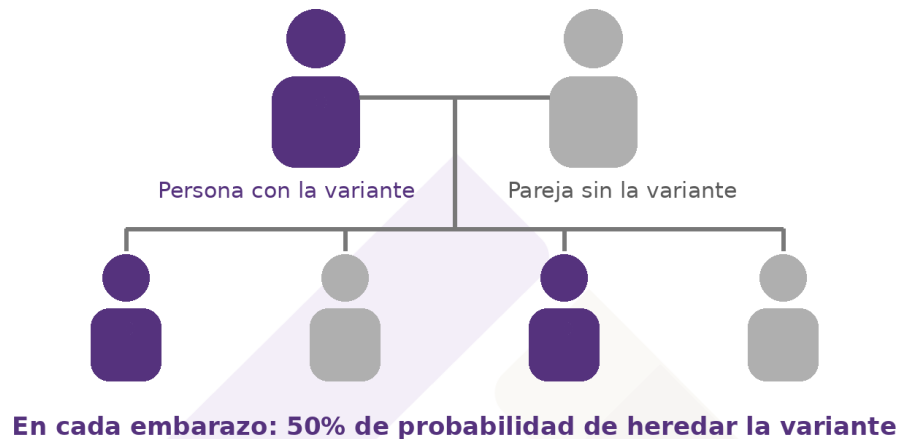
Recuerda: muchas personas con una variante en **SMARCA4** nunca desarrollan un tumor. Para las mujeres, la cirugía preventiva de los ovarios al completar la familia elimina el principal riesgo.



¿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 tumores, es frecuente que un padre o una madre sanos tengan la variante.



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN para este síndrome. Estas son las recomendaciones de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Foulkes 2017 y Hansford 2024). Tu equipo las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Bebés y niños pequeños		
Examen físico por pediatra u oncólogo pediátrico y, según el equipo, ecografía de abdomen y resonancia cerebral	Nacimiento	Cada 3 meses hasta los 5 años (si se decide)*
Mujeres		
Conversar sobre la extirpación preventiva de ambos ovarios al completar la familia	Adultez joven	Una vez
Mientras tanto: ecografía pélvica o transvaginal (beneficio no demostrado)	Adolescencia	Cada 6–12 meses
Consultar ante dolor o aumento de volumen del abdomen	Siempre	Siempre
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

* La vigilancia en niños para **SMARCA4** no tiene beneficio demostrado, porque el riesgo de tumor rabdoide es menor que con **SMARCB1**; se decide en conjunto con la familia. El carcinoma de ovario de este tipo crece rápido, por eso la ecografía puede no detectarlo a tiempo y la cirugía preventiva es la medida más eficaz.

Si tienes o tuviste un tumor

Los tumores rabdoide y el carcinoma de ovario de células pequeñas se tratan en centros con experiencia, con cirugía, quimioterapia y otros tratamientos según el caso. Tu resultado es importante para tu equipo y para tus familiares.



¿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, aunque no siempre tengan los mismos riesgos.



Hijos e hijas pueden estudiarse al nacer o en la infancia; en las niñas, el resultado será importante para planificar la cirugía preventiva en la adultez.



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

¿Me tienen que sacar los ovarios?

Es una opción que se recomienda conversar, porque este tipo de cáncer de ovario es difícil de detectar a tiempo. El momento se decide contigo, considerando tu deseo de tener hijos. Las opciones para preservar la fertilidad también pueden conversarse.

2

¿Es lo mismo que una variante en SMARCB1?

Son genes del mismo complejo y ambos aumentan el riesgo de tumores rabdoides, pero con **SMARCA4** ese riesgo parece menor y existe además el riesgo de cáncer de ovario.

3

¿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

Foulkes WD, Kamihara J, Evans DGR, et al. Cancer surveillance in Gorlin syndrome and rhabdoid tumor predisposition syndrome. Clin Cancer Res. 2017;23(12):e62-e67.
Hansford JR, Das A, McGee RB, et al. Update on cancer predisposition syndromes and surveillance guidelines for childhood brain tumors. Clin Cancer Res. 2024;30(11):2342-2350.
Witkowski L, Carrot-Zhang J, Albrecht S, et al. Germline and somatic **SMARCA4** mutations characterize small cell carcinoma of the ovary, hypercalcemic type. Nat Genet. 2014;46(5):438-443.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.