



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en MET

Carcinoma renal papilar hereditario

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **MET**. Esto significa que tienes la condición llamada carcinoma renal papilar hereditario, que aumenta el riesgo de un tipo de cáncer de riñón (papilar). Estos tumores suelen ser varios, en ambos riñones, aparecen en la adultez y crecen lentamente. Los controles permiten detectarlos cuando son pequeños y tratarlos conservando la mayor cantidad posible de riñón. 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 es el gen MET?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MET**. Este gen produce un receptor que, cuando se activa, estimula el crecimiento de las células. Las variantes que causan esta condición no "apagan" el gen, sino que lo dejan activado de forma permanente, lo que favorece la formación de tumores en el riñón.

El carcinoma renal papilar asociado a **MET** suele presentarse como muchos tumores pequeños en ambos riñones, a partir de los 40–50 años. En general crecen lento y rara vez se extienden cuando se tratan a tiempo.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en MET
Cáncer de riñón papilar (a menudo múltiple y en ambos riñones)	~2% (cualquier tipo)	alto (la mayoría de los portadores, en la adultez)
Otros cánceres	—	sin aumento demostrado

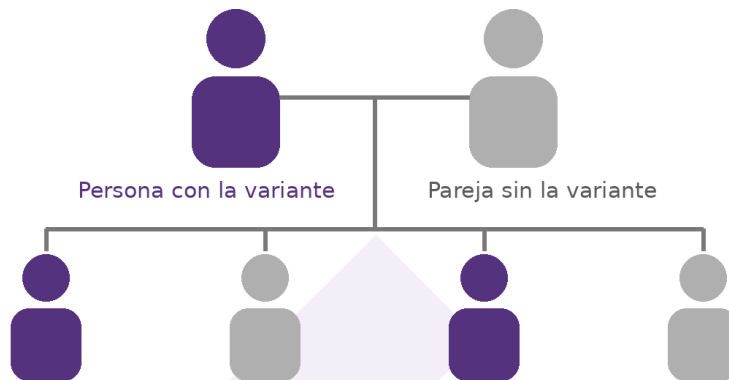
*Las variantes en **MET** son muy poco frecuentes, por lo que las cifras exactas no se conocen; en las familias descritas, la mayoría de las personas con la variante desarrolla tumores de riñón en la adultez. Tu genetista revisará tu variante: solo algunos tipos de cambios en **MET** causan esta condición.*

Recuerda: los tumores de riñón asociados a **MET** suelen crecer lentamente. Con controles periódicos, se detectan pequeños y se tratan conservando el riñón.



¿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 cáncer de riñón. Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Riñones		
Resonancia magnética de riñones (de preferencia); escáner si no hay resonancia	30 años	Cada 1–2 años
Control de la presión arterial y de la función renal (examen de sangre)	30 años	Anual
Todas las personas		
Consultar ante sangre en la orina, dolor en la espalda o el costado, o un bulto en el abdomen	Siempre	Siempre
Antes de buscar un embarazo: resonancia de riñones	Antes del embarazo	Una vez
Vida saludable: no fumar (el tabaco aumenta el riesgo de cáncer de riñón), mantener un peso adecuado, controlar la presión y hacer actividad física	Siempre	Todos los días

Si tienes tumores en el riñón

Los tumores pequeños se controlan con imágenes y se operan cuando el mayor alcanza cerca de 3 cm, con una cirugía que conserve el riñón (nefrectomía parcial), porque es probable que aparezcan nuevos tumores a lo largo de la vida. Existen medicamentos que bloquean el receptor **MET**, en evaluación para estos tumores. 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 a partir de los 18 años, porque los controles comienzan 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



¿Voy a tener cáncer de riñón?

Es probable que en algún momento de la adultez aparezcan tumores, pero suelen crecer lento. Con controles periódicos se detectan pequeños, cuando pueden tratarse conservando el riñón.



¿Por qué no me operan apenas aparece un tumor?

Porque estos tumores suelen ser varios y crecer lento. Operar cada tumor pequeño implicaría muchas cirugías y pérdida de riñón. Por eso se espera, con controles, hasta que el mayor alcance cerca de 3 cm.



¿Voy a perder los riñones?

El objetivo de los controles y de las cirugías que conservan el riñón es justamente preservar la función renal a lo largo de la vida. La mayoría de las personas mantiene una función renal adecuada.



¿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: Kidney Cancer (sección de carcinoma renal hereditario).

Schmidt LS, Linehan WM. Genetic predisposition to kidney cancer. *Semin Oncol*. 2016;43(5):566-574.

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