



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en LZTR1

Schwannomatosis asociada a LZTR1

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **LZTR1**. Las variantes en este gen pueden causar schwannomatosis, una condición en la que se forman tumores benignos en los nervios (schwannomas), cuyo principal síntoma es el dolor. Sin embargo, la mayoría de las personas con una variante en **LZTR1** encontrada en un estudio de cáncer, sin síntomas ni familiares afectados, nunca desarrolla schwannomas. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y qué controles corresponden en tu caso.



Lo que SÍ significa

- Puedes tener un riesgo mayor de desarrollar schwannomas, tumores benignos de los nervios.
- Si no tienes síntomas ni familiares afectados, ese riesgo es muy bajo.
- Tus familiares pueden estudiarse si hay casos de schwannomatosis en la familia.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer: los schwannomas son benignos.
- No significa que tengas síndrome de Noonan, salvo que tengas sus características clínicas.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.



¿Qué es el gen LZTR1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **LZTR1**, que participa en la regulación de una vía de señales de crecimiento de las células (la vía RAS). Algunas variantes en este gen causan schwannomatosis: se forman schwannomas en los nervios periféricos y de la columna, que pueden causar dolor crónico, hormigueo o debilidad. Rara vez aparece un schwannoma en el nervio de la audición (de un solo lado).

El mismo gen, con otros tipos de variantes, puede causar síndrome de Noonan (una condición del desarrollo con características faciales, cardíacas y de crecimiento). Otras variantes se asocian solo a manchas café con leche múltiples. El síndrome de Noonan se reconoce por sus características clínicas desde la infancia; una variante encontrada en un estudio de cáncer en un adulto sin estas características no significa que lo tenga.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tumor o situación	Población general	Con variante en LZTR1
Schwannomatosis, si la variante se encontró sin síntomas ni familiares afectados	muy raro	menos de 1%
Schwannomatosis, en familias con personas afectadas	muy raro	~40-50%
Schwannoma del nervio de la audición (un lado)	muy raro	poco frecuente
Tumor maligno de la vaina de los nervios	muy raro	no se ha demostrado aumento

Estimaciones de la AACR (Perrino 2025) y de las guías europeas ERN GENTURIS (Evans 2022). En las personas con schwannomatosis por **LZTR1**, 90% tiene schwannomas en nervios periféricos y 75% en nervios de la columna; no se han descrito meningiomas ni ependimomas. La schwannomatosis por **LZTR1** afecta a cerca de 1 de cada 527.000 recién nacidos. Cerca de 1 de cada 300 personas tiene una variante que



podría afectar a **LZTR1**, mientras que la schwannomatosis es muy poco frecuente; por eso, en la mayoría de los portadores el riesgo real es bajo. En las familias afectadas, la edad promedio de aparición es cercana a los 40 años.

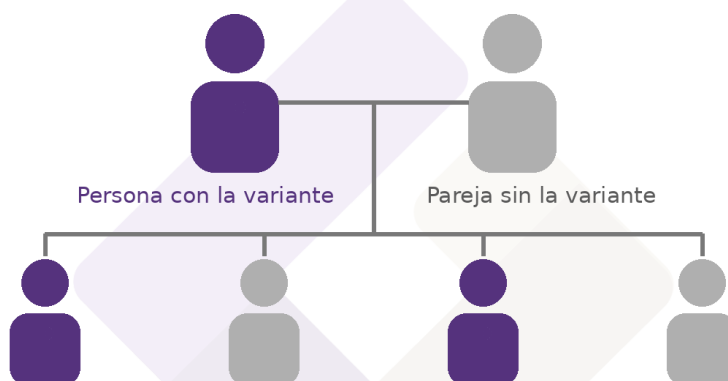
Recuerda: los schwannomas son tumores benignos. Si no tienes síntomas ni familiares afectados, lo más probable es que nunca los desarrolles.



¿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.

Muchas personas con la variante nunca desarrollan schwannomas, por lo que es posible que ninguno de tus familiares tenga síntomas.



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



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN específicas. Estas son las recomendaciones de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2025) y de las guías europeas ERN GENTURIS (2022). Dependen de si tienes síntomas o familiares afectados.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Si no tienes síntomas ni familiares con schwannomatosis		
No se recomiendan resonancias de control	—	—
Consultar ante dolor persistente en un nervio, bultos dolorosos bajo la piel, hormigueo o debilidad, o pérdida de audición de un lado	Siempre	Siempre
Si tienes schwannomas o familiares con schwannomatosis		
Evaluación inicial: resonancia de cerebro con contraste (con cortes finos del oído interno), de columna y de cuerpo completo, audiometría y examen de ojos	Al diagnóstico o a los 10 años (lo que ocurra después)	Una vez
Resonancia de cerebro, si no hay síntomas (si la primera mostró un tumor, repetir al año)	13 años o 3 años después de la inicial	Cada 3 años*
Resonancia de columna y de cuerpo completo, alternadas, junto con la de cerebro	Después de la evaluación inicial	Cada 3 años*
Examen físico, neurológico y evaluación del dolor	Al diagnóstico	Anual
Resonancia dirigida a la zona con dolor o síntomas nuevos	Siempre	Según síntomas



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
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

* Las guías europeas ERN GENTURIS (2022) proponen resonancias cada 2–3 años. La AACR (2025) indica que las personas con una variante encontrada por azar, sin schwannomas, dolor ni familiares afectados, no deben hacerse resonancias de control, porque su riesgo es menor al 1%. No se recomienda el escáner (TAC) para el seguimiento. Se recomienda evitar la radioterapia en los schwannomas cuando sea posible.

Si tienes schwannomas

Los schwannomas que causan síntomas importantes se tratan con cirugía en un centro con experiencia. Un schwannoma del nervio de la audición se maneja igual que en personas sin la variante, y la cirugía es una opción. El dolor crónico se maneja mejor con un equipo especializado en dolor, que puede indicar medicamentos para el dolor de los nervios (como gabapentinoides o algunos antidepresivos), terapias físicas y apoyo psicológico; se recomienda evitar el uso prolongado de opioides.



¿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.



Tus familiares pueden estudiarse, sobre todo si hay personas con schwannomas o dolor de nervios sin causa clara en la familia. Si no hay casos, el estudio puede conversarse en asesoramiento genético.



Hijos e hijas en familias con schwannomatosis, pueden estudiarse alrededor de los 10 años, antes de la evaluación inicial con resonancia. Si no hay casos en la familia, no es necesario estudiarlos en la infancia.



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. Los schwannomas son tumores benignos. Con **LZTR1** no se ha demostrado un aumento de tumores malignos de los nervios.



¿Por qué me informaron este resultado si no tengo síntomas?

Porque **LZTR1** se incluye en muchos paneles de genes. Encontrar una variante sin síntomas ni familiares afectados es relativamente frecuente, y en esa situación el riesgo de schwannomatosis es muy bajo.



¿Tengo síndrome de Noonan?

No, salvo que tengas sus características clínicas, que se reconocen desde la infancia (rasgos faciales, problemas cardíacos, talla baja). Si tienes dudas, coméntalo con tu genetista.



¿Mi resultado puede cambiar?

Muchas variantes en **LZTR1** son de significado incierto o tienen un efecto leve. Las clasificaciones se revisan con el tiempo; 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 · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Evans DG, Mostaccioli S, Pang D, et al. ERN GENTURIS clinical practice guidelines for the diagnosis, treatment, management and surveillance of people with schwannomatosis. *Eur J Hum Genet.* 2022;30(7):812-817.

Plotkin SR, Messiaen L, Legius E, et al. Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: an international consensus recommendation. *Genet Med.* 2022;24(9):1967-1977.

Perrino MR, Jongmans MCJ, Tomlinson GE, et al. Update on cancer and central nervous system tumor surveillance in pediatric **NF2**-, **SMARCB1**-, and **LZTR1**-related schwannomatosis. *Clin Cancer Res.* 2025;31(8):1400-1406.

Johnston JJ, van der Smagt JJ, Rosenfeld JA, et al. Autosomal recessive Noonan syndrome associated with biallelic **LZTR1** variants. *Genet Med.* 2018;20(10):1175-1185.

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