



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en SUFU

Síndrome de Gorlin asociado a SUFU

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **SUFU**. Esta variante se asocia a una forma del síndrome de Gorlin (síndrome del carcinoma basocelular nevoide). A diferencia de la forma más común, causada por el gen **PTCH1**, con **SUFU** el riesgo más importante está en los primeros años de vida: un tumor cerebral llamado meduloblastoma. Por eso, los niños y niñas con la variante se controlan con resonancias cerebrales hasta los 5 años. En la adultez aumenta el riesgo de meningiomas (tumores benignos de las meninges) y, con menos frecuencia, de carcinomas basocelulares de la piel. Muchas personas con una variante en **SUFU** nunca tienen manifestaciones. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Los niños y niñas con la variante tienen un riesgo aumentado de meduloblastoma, sobre todo antes de los 3 años.
- Existen controles que permiten detectarlo a tiempo.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que vayas a tener un tumor: muchas personas con la variante nunca tienen manifestaciones.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No es igual a la forma de Gorlin causada por **PTCH1**: los riesgos y los controles son distintos.



¿Qué es el gen SUFU?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SUFU**. Este gen actúa como un freno de la vía "Hedgehog", una señal que controla el crecimiento de las células durante el desarrollo del cerebro y de otros órganos. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, las células pueden crecer sin control y formar un tumor.

El meduloblastoma es un tumor del cerebelo (la parte posterior del cerebro) que, en las personas con una variante en **SUFU**, aparece casi siempre antes de los 3 años. Más adelante pueden aparecer meningiomas, fibromas de ovario (tumores benignos) y carcinomas basocelulares, un cáncer de piel que crece lento y casi nunca se disemina. También es frecuente una cabeza de mayor tamaño. A diferencia de lo que ocurre con **PTCH1**, con **SUFU** no se han descrito quistes de la mandíbula, y los carcinomas basocelulares son menos frecuentes y más tardíos.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en SUFU
Meduloblastoma (tumor cerebral, casi siempre antes de los 3 años; en promedio a los 17 meses)	muy raro	~10% (estimaciones entre 7% y 33%)*
Meningioma (tumor benigno de las meninges), en promedio a los 48 años	raro	~5% a los 50 años; más en mujeres y tras radioterapia
Fibroma de ovario (benigno)	raro	frecuente (cerca de 4 de cada 10 mujeres en series pequeñas)



Manifestación	Población general	Con variante en SUFU
Carcinoma basocelular de la piel	frecuente después de los 60 años	mucho menos que con PTCH1; sobre todo tras radioterapia
Cabeza de mayor tamaño (macrocefalia)	poco frecuente	más de 6 de cada 10
Fibroma del corazón y quistes de la mandíbula	muy raro / raro	no descritos con SUFU

* Las primeras series y las revisiones de casos publicados (Smith 2014; Lee 2024, 176 portadores) encuentran cifras cercanas a 33%, pero sobreestiman el riesgo porque las familias se identifican a partir de un niño con meduloblastoma; al estudiar a los familiares, el riesgo es menor: "probablemente menos de 30%" (Guerrini-Rousseau 2018) y entre 7% y 9% (SIOPE 2021). Se han descrito casos aislados de otros tumores (páncreas, mama, tiroides), sin que se sepa si su riesgo está aumentado.

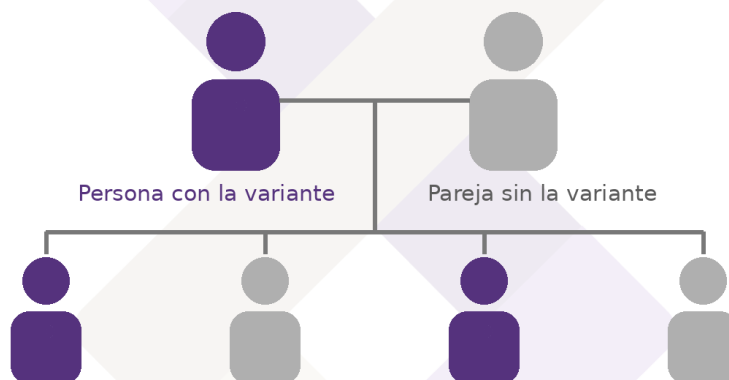
Recuerda: el período de mayor riesgo es la primera infancia. Pasados los 5 años, el riesgo de meduloblastoma es muy bajo y los controles se espacian.



¿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.

Cerca de 8 de cada 10 veces la variante se hereda, a menudo de un padre o una madre sin ninguna manifestación, porque no todas las personas con la variante desarrollan tumores. Incluso hermanos con la misma variante pueden tener evoluciones muy distintas. Por eso es importante estudiar a ambos padres y a los hermanos, aunque estén sanos.



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



Mi plan de cuidado

Las guías NCCN no tienen un esquema de controles para el síndrome de Gorlin. Estas son las recomendaciones del grupo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica Europa (SIOPE 2021) y de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2017 y 2024), coherentes con la guía europea (Verkouteren 2022). Tu equipo las adaptará a tu situación; lo ideal es un equipo con experiencia (oncología pediátrica, neurología, genética, dermatología y ginecología).

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Evaluación inicial		
Ecocardiograma (corazón) y examen de ojos por oftalmólogo	Al diagnóstico (idealmente antes de los 6 meses de vida)	Una vez; luego según indicación
Niños y niñas		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Resonancia cerebral (con contraste la primera vez; las siguientes pueden ser sin contraste y más cortas)	Nacimiento o al diagnóstico	Cada 3–4 meses hasta los 3 años; cada 6 meses hasta los 5*
Control pediátrico con examen neurológico, medición de la cabeza y evaluación del desarrollo	Al diagnóstico	Cada 6 meses hasta los 5 años
Niñas y mujeres		
Ecografía pélvica (ovarios), abdominal en niñas	5 años	Cada 3 años si es normal**
Todas las personas		
Examen de toda la piel por dermatólogo	20 años (antes si recibió radioterapia)	Anual
Resonancia cerebral para buscar meningiomas	30 años	Cada 3–5 años**
Evitar la radiación innecesaria: preferir resonancia o ecografía a las radiografías y el escáner. La radioterapia solo si no hay alternativa	Siempre	Siempre
Consultar ante vómitos, decaimiento, dolor de cabeza, crecimiento rápido de la cabeza o retroceso en el desarrollo en niños; y, en adultos, dolor de cabeza persistente, convulsiones, cambios en la visión, dolor pélvico o una lesión de la piel que no cicatriza	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* GeneReviews propone continuar con una resonancia anual hasta los 8 años. Si la persona ya es adulta al diagnóstico, no se necesita resonancia para meduloblastoma. ** La ecografía pélvica desde los 5 años y la resonancia para meningiomas son recomendaciones de SIOPE (2021) y GeneReviews; eviQ (Australia) no recomienda la resonancia para meningiomas de rutina, por falta de evidencia, y la guía europea (Verkouteren 2022) indica la ecografía pélvica solo si hay síntomas. No se necesitan controles de los maxilares. El ecocardiograma se mantiene por recomendación de SIOPE, aunque una revisión de 176 portadores no encontró fibromas del corazón con **SUFU** (Lee 2024).

Si tienes o tuviste un tumor

El meduloblastoma asociado a **SUFU** es del tipo llamado "SHH" y debe tratarse en un centro de oncología pediátrica con experiencia. Reaparece en el mismo lugar con más frecuencia que otros del mismo tipo, por lo que se maneja como de alto riesgo. La radioterapia se decide según la edad: controla bien el tumor, pero puede causar meningiomas y carcinomas basocelulares en la zona tratada. Los medicamentos que bloquean la vía Hedgehog (como el vismodegib) no sirven para este meduloblastoma, porque **SUFU** actúa más abajo en esa vía.



¿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; las mujeres tienen además el riesgo de fibromas de ovario.



Hijos e hijas deben estudiarse al nacer o lo antes posible, porque las resonancias comienzan en los primeros meses de vida. Si estás planificando un embarazo, conversa con tu genetista sobre el estudio del bebé.



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



¿Mi hijo o hija va a tener un tumor cerebral?

La mayoría de los niños con una variante en **SUFU** no desarrolla un meduloblastoma. Pero el riesgo es suficiente para justificar resonancias frecuentes hasta los 5 años, para detectarlo antes de que cause síntomas.



¿Por qué tantas resonancias?

Porque el meduloblastoma asociado a **SUFU** aparece y puede crecer rápido en los primeros años de vida. La resonancia no usa radiación. En los niños pequeños suele requerir sedación; tu equipo te explicará cómo se hace y cómo reducirla al mínimo.



¿Por qué debo evitar la radiación?

Porque en este síndrome la radiación puede causar tumores en la zona expuesta. Por eso se prefieren la resonancia y la ecografía. Si necesitas un examen con radiación, no lo evites: avisa de tu condición para que se use la menor dosis posible.



Soy adulto y estoy sano, ¿qué significa para mí?

Tu riesgo de meduloblastoma ya pasó. Lo importante para ti son los controles de piel, de meningiomas y, en las mujeres, de ovarios, y estudiar a tus hijos e hijas pequeños.



¿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

Guerrini-Rousseau L, Smith MJ, Kratz CP, et al. Current recommendations for cancer surveillance in Gorlin syndrome: a report from the SIOPE host genome working group (SIOPE HGWG). *Fam Cancer*. 2021;20(4):317-325.

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.

Smith MJ, Beetz C, Williams SG, et al. Germline mutations in **SUFU** cause Gorlin syndrome-associated childhood medulloblastoma and redefine the risk associated with **PTCH1** mutations. *J Clin Oncol*. 2014;32(36):4155-4161.

Guerrini-Rousseau L, Dufour C, Varlet P, et al. Germline **SUFU** mutation carriers and medulloblastoma: clinical characteristics, cancer risk, and prognosis. *Neuro Oncol*. 2018;20(8):1122-1132.

Lee SG, Evans G, Stephen M, et al. Medulloblastoma and other neoplasms in patients with heterozygous germline **SUFU** variants: a scoping review. *Am J Med Genet A*. 2024;194(6):e63496.

Verkouteren BJA, Cosgun B, Reinders MGHC, et al. A guideline for the clinical management of basal cell naevus syndrome (Gorlin-Goltz syndrome). *Br J Dermatol*. 2022;186(2):215-226.

Evans DG. Nevoid basal cell carcinoma syndrome. En: Adam MP, et al., eds. *GeneReviews*. University of Washington, Seattle; actualizado en 2024.

eviQ. **PTCH1** or **SUFU** (Gorlin) – risk management. Cancer Institute NSW; versión 12, 2026.

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