



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en AXIN2

Síndrome de oligodoncia y predisposición a cáncer colorrectal

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **AXIN2**. Esta variante se asocia a un riesgo aumentado de pólipos y de cáncer colorrectal y, en muchas personas, a la falta de varios dientes definitivos (oligodoncia). Es una condición poco frecuente, descrita en pocas familias, por lo que todavía no se sabe con exactitud cuánto aumenta el riesgo de cáncer. Lo que sí se sabe es que la colonoscopia permite encontrar y retirar los pólipos antes de que se transformen en 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 pólipos y de cáncer colorrectal.
- La colonoscopia periódica permite retirar los pólipos antes de que se transformen en cáncer.
- 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 AXIN2?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **AXIN2**. Este gen produce una proteína que frena una señal de crecimiento celular (la vía "WNT"), la misma que regula el gen **APC**, responsable de la poliposis adenomatosa familiar. Esta señal es importante en el desarrollo de los dientes y en la renovación del revestimiento del intestino. Cuando una copia de **AXIN2** no funciona, pueden faltar dientes y aumenta la formación de pólipos en el colon.

La oligodoncia es la falta de 6 o más dientes definitivos (sin contar las muelas del juicio). Los dientes de leche suelen ser normales. Algunas personas tienen además poco pelo o cejas escasas. No todas las personas con la variante tienen oligodoncia, ni todas desarrollan pólipos.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en AXIN2
Falta de varios dientes definitivos (oligodoncia)	~0,1–0,2%	frecuente
Pólipos del colon (adenomas, a veces numerosos)	frecuentes después de los 50 años	aumentados; pueden aparecer desde la juventud
Cáncer colorrectal	~4% (hasta los 80 años)	aumentado (cifra exacta no conocida)

Las guías NCCN (versión 1.2026) reconocen el aumento del riesgo, pero indican que los datos todavía son limitados y que las recomendaciones pueden cambiar. Las cifras provienen de pocas familias, muchas identificadas por tener varios casos de cáncer o de pólipos, por lo que el riesgo de una persona sin esa historia podría ser menor. Se han descrito casos aislados de otros tumores, sin que se sepa si su riesgo está aumentado.



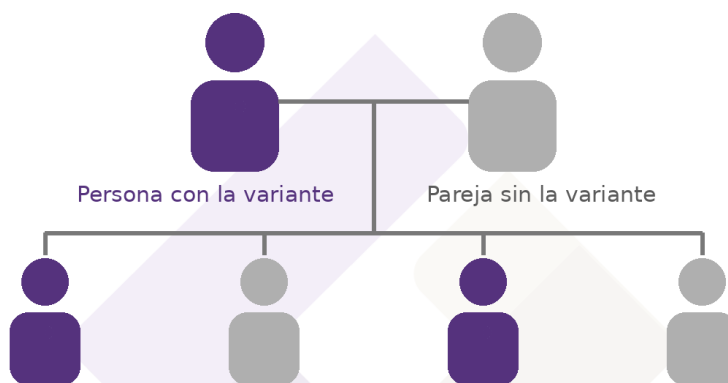
Recuerda: el cáncer colorrectal es uno de los cánceres que mejor se pueden prevenir: retirar los pólipos durante la colonoscopia evita que se transformen en cáncer.



¿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.

La falta de dientes puede ser una pista: si otros familiares tienen oligodoncia, es posible que también tengan la variante.



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). Como los datos son limitados, tu equipo de salud las adaptará a tu historia familiar y a lo que muestren tus colonoscopías.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Colon (todas las personas)		
Colonoscopia con retiro de los pólipos	25–30 años*	Cada 2–3 años si es normal; cada 1–2 años si hay pólipos
Evaluación por un cirujano si hay demasiados pólipos para retirarlos por colonoscopia	Según hallazgos	Según indicación
Todas las personas		
Control dental y, si faltan dientes, evaluación por odontopediatría, ortodoncia o rehabilitación oral (implantes o prótesis)	Infancia (al cambiar los dientes)	Según indicación
Consultar ante sangre en las deposiciones, cambios persistentes en el hábito intestinal, anemia 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 antes si hay casos de cáncer colorrectal a edad temprana en la familia. Si se encuentran muchos pólipos (poliposis), el manejo es similar al de la poliposis adenomatosa familiar atenuada.*



Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento, porque puede influir en el tipo de cirugía del colon y en los controles posteriores. 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 el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas se estudian habitualmente a partir de los 18 años, antes de comenzar las colonoscopías. Si un niño o niña tiene falta de dientes, conversa con tu genetista: puede ser útil estudiarlo antes para orientar su tratamiento dental.



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. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero la colonoscopia periódica permite retirar los pólipos antes de que se transformen en cáncer.



¿Por qué no hay cifras exactas de riesgo?

Porque **AXIN2** es un gen poco frecuente y se ha estudiado en pocas familias. Las recomendaciones se irán precisando, por eso es importante mantener el contacto con tu equipo de genética.



¿Qué tiene que ver la falta de dientes con el cáncer?

Ambos se deben a la misma alteración: el gen **AXIN2** participa tanto en la formación de los dientes como en la renovación del intestino. La falta de dientes no es peligrosa, pero puede ayudar a identificar a otros familiares con la variante.



¿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.

Lammi L, Arte S, Somer M, et al. Mutations in **AXIN2** cause familial tooth agenesis and predispose to colorectal cancer. Am J Hum Genet. 2004;74(5):1043-1050.

Rare germline variants in the **AXIN2** gene in families with colonic polyposis and colorectal cancer. Fam Cancer. 2022.

National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts. <https://seer.cancer.gov/statfacts/>

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

