



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CTNNA1

Cáncer gástrico difuso hereditario

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **CTNNA1**. Esta variante se asocia al síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario, que aumenta el riesgo de un tipo especial de cáncer de estómago. Es un síndrome parecido al causado por el gen **CDH1**, pero con **CTNNA1** el riesgo parece menor, y depende mucho de la historia de tu familia y del tipo de variante. Saberlo es una ventaja: existen medidas para detectar a tiempo y prevenir este cáncer. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



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 lo mismo que una variante en **CDH1**: con **CTNNA1** el riesgo parece menor.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen CTNNA1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CTNNA1**. Este gen produce la alfa-E-catenina, una proteína que trabaja junto a la E-cadherina (producida por el gen **CDH1**) para mantener unidas a las células, como un "pegamento". Cuando una copia no funciona, algunas células del estómago pueden separarse y crecer de forma desordenada.

El cáncer gástrico difuso (también llamado "de células en anillo de sello") es distinto del cáncer de estómago más común: no forma una masa visible, sino que se infiltra en la pared del estómago. Por eso es difícil de detectar con la endoscopia, incluso cuando se hace con cuidado. **CTNNA1** se reconoció como causa de este síndrome hace pocos años, por lo que las cifras de riesgo todavía se están precisando.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en CTNNA1
Cáncer gástrico difuso, en familias con varios casos	0,6–0,8%	~49–57% a los 80 años
Cáncer gástrico, considerando todas las familias	0,6–0,8%	unas 7 veces más (riesgo moderado)
Cáncer de mama lobulillar (mujeres)	12–13%*	no se ha demostrado un aumento claro

Cifras de GeneReviews (actualización 2024) y de los estudios de Coudert (2022) y Lobo (2026), este último con 351 familias. Las cifras más altas provienen de familias con varios casos de cáncer gástrico; cuando la variante se encuentra en personas sin esa historia, el riesgo es bastante menor. El riesgo es mucho mayor con variantes que "cortan" la proteína (truncantes) que con otros tipos de variantes; tu genetista revisará tu variante y tu historia familiar para estimar tu riesgo personal. La edad promedio de diagnóstico del cáncer gástrico es cercana a los 40 años. * Riesgo de cualquier tipo de cáncer de mama en la población general.



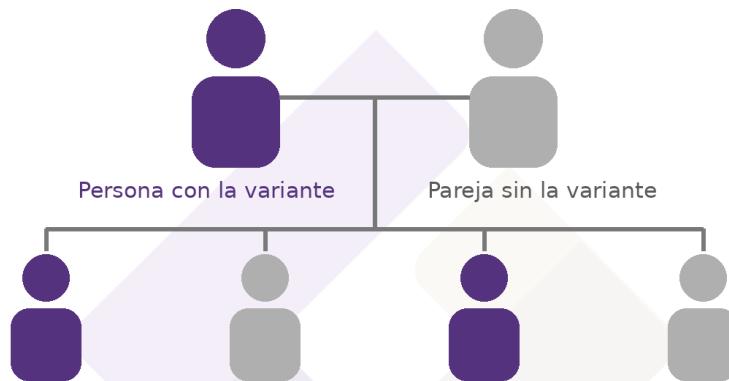
Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **CTNNA1** no desarrolla cáncer gástrico. Tu historia familiar es clave para decidir cuántos controles necesitas y si conviene considerar una cirugía preventiva.



¿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 todas las personas con la variante desarrollan cáncer, puede pasar inadvertida por generaciones. Estudiar a tus padres ayuda a saber de qué lado de la familia viene y quiénes más deberían estudiarse.



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) y del Consorcio Internacional de Cáncer Gástrico (IGCLC 2020). Tu equipo de salud las adaptará a tu historia familiar, tu edad y tus preferencias.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Estómago (todas las personas)		
Endoscopia en un centro con experiencia (al menos 30 minutos), con biopsias dirigidas y múltiples biopsias al azar	Edad a definir con el equipo (habitualmente 20–30 años, o 5–10 años antes del caso más joven de la familia)	Cada 6–12 meses*
Conversar sobre gastrectomía total preventiva (extirpación del estómago), sobre todo si hay casos de cáncer gástrico difuso en la familia	Conversar con un equipo multidisciplinario	Una vez
Gastrectomía recomendada si las biopsias muestran un cáncer más allá de la etapa más inicial, si la endoscopia muestra signos de cáncer avanzado o si hay síntomas persistentes sin otra causa	Según hallazgos	Una vez
Estudio y tratamiento de Helicobacter pylori	Desde el diagnóstico	Una vez y según indicación
Mujeres: mamas		
Controles de mama habituales para tu edad; plan más intensivo solo si hay cáncer de mama lobulillar u otros casos en tu familia	Según edad e historia familiar	Según indicación**
Todas las personas		



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Consultar ante dolor de estómago persistente, sensación de llenarse rápido, baja de peso o anemia sin causa clara	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* Las guías NCCN recomiendan la endoscopia cada 6–12 meses; el consorcio internacional (IGCLC 2020), una vez al año, y considerar la gastrectomía según los resultados de las biopsias y la historia familiar. ** Las guías no tienen recomendaciones de mama específicas para CTNNA1, porque no se ha demostrado un aumento claro del riesgo (en el estudio de Lobo 2026 fue unas 8 veces menor que con CDH1).

Sobre la gastrectomía: es la única medida que elimina el riesgo de cáncer gástrico, pero es una cirugía mayor que cambia la forma de alimentarse (comidas pequeñas y frecuentes y suplementos de vitaminas, como la B12, de por vida). Con CTNNA1 se recomienda menos que con CDH1, porque el riesgo es menor; se conversa sobre todo cuando hay casos de cáncer gástrico difuso en la familia.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento, porque puede influir en el tipo de cirugía 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 riesgo de cáncer gástrico y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas se estudian habitualmente en la adolescencia o al inicio de la adultez (16 a 18 años), antes de la edad en que comienzan las endoscopías, o antes si hay casos muy jóvenes en la familia.



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



¿Es lo mismo que tener una variante en CDH1?

Es el mismo tipo de síndrome, pero con CTNNA1 el riesgo de cáncer gástrico parece menor, y no se ha demostrado un aumento claro del riesgo de cáncer de mama. Por eso el plan suele ser menos intensivo y depende mucho de tu historia familiar.



¿Tengo que operarme del estómago?

No necesariamente. Solo se recomienda claramente si las endoscopías muestran un cáncer más allá de la etapa más inicial o si hay síntomas. En los demás casos es una decisión compartida, que pesa sobre todo cuando hay casos de cáncer gástrico difuso en la familia. Puedes tomarte el tiempo necesario para conversarlo.



¿La endoscopia normal significa que no tengo cáncer?

Es tranquilizadora, pero no lo descarta por completo, porque este cáncer comienza con lesiones muy pequeñas bajo la superficie. Por eso la endoscopia debe hacerse en un centro con experiencia, con muchas biopsias, y repetirse periódicamente.



4

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo con experiencia en este síndrome: genetista, gastroenterólogo, cirujano digestivo, patólogo y nutricionista. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.

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

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. Versión 1.2026.

Blair VR, McLeod M, Carneiro F, et al. Hereditary diffuse gastric cancer: updated clinical practice guidelines. *Lancet Oncol.* 2020;21(8):e386-e397.

Lobo S, Dias A, Pedro AM, et al. Hereditary diffuse gastric cancer spectrum associated with germline **CTNNA1** loss of function revealed by clinical and molecular data from 351 carrier families and over 37 000 non-carrier controls. *Gut.* 2026;75(5):872-885.

Coudert M, Drouet Y, Delhomelle H, et al. First estimates of diffuse gastric cancer risks for carriers of **CTNNA1** germline pathogenic variants. *J Med Genet.* 2022;59(12):1189-1195.

Barbosa-Matos R, Córdova L, Schrader K, Oliveira C. Diffuse gastric and lobular breast cancer syndrome. En: Adam MP, et al., eds. *GeneReviews*. University of Washington, Seattle; actualizado en 2024.

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