



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró dos variantes en NTHL1

Síndrome tumoral asociado a NTHL1 (poliposis)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró variantes patogénicas en las dos copias del gen **NTHL1**. Esto significa que tienes el síndrome tumoral asociado a **NTHL1**, una condición poco frecuente que aumenta el riesgo de pólipos (adenomas) y de cáncer colorrectal, y probablemente de algunos otros cánceres, como el de mama. Las colonoscopías periódicas permiten retirar los pólipos y prevenir el cáncer. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de pólipos y de cáncer colorrectal, y posiblemente de otros cánceres.
- Las colonoscopías periódicas permiten prevenir el cáncer de colon.
- Tus hermanos y hermanas pueden tener la misma condición y deben estudiarse.



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 NTHL1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **NTHL1**. Este gen repara un tipo específico de daño del ADN, de manera parecida a **MUTYH**. Cuando las dos copias no funcionan, las células acumulan errores que favorecen la formación de pólipos y de cáncer.

Los pólipos suelen ser adenomas, en número variable (en general menos de 100). En las personas descritas, cerca de la mitad desarrolló además algún cáncer fuera del colon, sobre todo de mama y de endometrio. Como es una condición descrita en pocas familias, todavía se está aprendiendo sobre ella.



¿Qué manifestaciones puede tener?

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

Manifestación	Población general	Con dos variantes en NTHL1
Pólipos del colon (adenomas)	frecuentes después de los 50 años	muy frecuentes
Cáncer colorrectal	~4%	alto (cifra no establecida)
Cáncer de mama (mujeres)	12–13%	aumentado (cifra no establecida)
Otros (endometrio, duodeno, meningioma y otros)	—	posible aumento

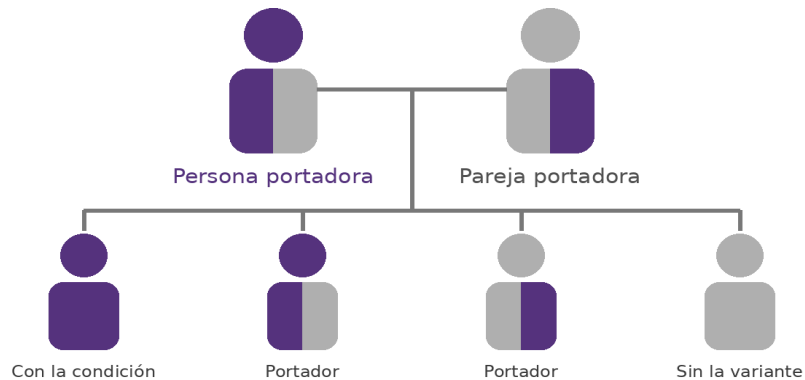
Según las guías NCCN (versión 1.2026) y la revisión de GeneReviews. Las cifras se basan en pocas familias, por lo que pueden cambiar.

Recuerda: el cáncer colorrectal se puede prevenir: retirar los pólipos durante la colonoscopia evita que se transformen en cáncer.



¿Cómo se hereda?

La condición se hereda de forma autosómica recesiva: la tienen las personas que heredan una variante de cada padre. Tus padres probablemente son portadores, sin la condición.



Ambos padres portadores: 25% de tener la condición

Tus hermanos y hermanas tienen un 25% de probabilidad de tener la misma condición y deben estudiarse. Tus hijos serán portadores y solo podrían tener la condición si tu pareja también es portadora.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN (versión 1.2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu historia familiar y a lo que muestren tus controles.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Tubo digestivo		
Colonoscopia con retiro de los pólipos	25–30 años	Cada 2–3 años si es normal; cada 1–2 años si hay pólipos
Endoscopia alta (estómago y duodeno), como evaluación inicial	30–35 años	Según hallazgos
Evaluación por cirujano si hay demasiados pólipos para retirarlos por colonoscopia	Según hallazgos	Según indicación
Mujeres		
Controles de mama: conversar con tu equipo un inicio más temprano o más frecuente, según tu historia familiar*	25–30 años	Según indicación
Consultar ante sangrado vaginal anormal	Siempre	Siempre
Todas las personas		
Consultar ante sangre en las deposiciones, anemia, cambios persistentes en el hábito intestinal 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

* No hay recomendaciones específicas de mama para **NTHL1**; algunos expertos sugieren individualizar los controles por el aumento observado de cáncer de mama.



Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento y tus 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.



Tus hermanos y hermanas tienen un 25% de probabilidad de tener la misma condición y deben estudiarse.



Tu pareja puede estudiarse para saber si también es portadora, si planifican tener hijos.



Hijos e hijas serán portadores; pueden estudiarse en la edad adulta, sobre todo si tu pareja también es portadora.



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Las colonoscopías permiten retirar los pólipos antes de que se transformen en cáncer. Para los otros cánceres, los controles se adaptan a tu historia.



¿Es lo mismo que la poliposis asociada a MUTYH?

Es parecida: ambas son recesivas y causan pólipos en el colon. Pero con **NTHL1** parece haber además un mayor riesgo de otros cánceres, como el de mama.



¿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.

Grolleman JE, de Voer RM, Elsayed FA, et al. Mutational signature analysis reveals **NTHL1** deficiency to cause a multi-tumor phenotype. Cancer Cell. 2019;35(2):256-266.

Kuiper RP, Nielsen M, De Voer RM, Hoogerbrugge N. **NTHL1** tumor syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.

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