



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en MUTYH

Portador de una variante (heterocigoto)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en una de tus dos copias del gen **MUTYH**. Esto significa que eres portador o portadora. Es un hallazgo frecuente: cerca de 1 a 2 de cada 100 personas son portadoras de una variante en **MUTYH**. Según las guías actuales, tener una sola variante no aumenta de forma importante el riesgo de cáncer. Su principal importancia es para tu familia y para la planificación de tus hijos. Esta guía te ayuda a entender tu resultado.



Lo que SÍ significa

- Eres portador de una variante en una de tus dos copias de **MUTYH**.
- Tus hijos pueden heredar la variante y ser también portadores.
- Tu pareja y tus familiares pueden estudiarse, sobre todo si planifican tener hijos.



Lo que NO significa

- No significa que tengas poliposis asociada a **MUTYH**: para eso se necesitan variantes en las dos copias.
- No significa que necesites, en general, controles distintos a los de la población general.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda de uno de tus padres.



¿Qué es el gen MUTYH?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MUTYH**. Este gen repara un tipo específico de daño del ADN. Mientras una de las copias funcione bien, el sistema de reparación funciona de manera adecuada.

Cuando una persona tiene variantes en las dos copias (una heredada de cada padre), se produce una condición llamada poliposis asociada a **MUTYH** (MAP), con numerosos pólipos en el colon y un riesgo alto de cáncer colorrectal. Las personas con una sola variante, como tú, son portadoras: no tienen esta condición.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en MUTYH
Colon y recto	4%	sin aumento importante*
Otros cánceres	—	sin evidencia suficiente de aumento

Según las guías NCCN (versión 1.2026). * Los estudios muestran, como máximo, un aumento muy leve del riesgo de cáncer colorrectal, por lo que las guías actuales no lo consideran aumentado. Algunos estudios sugirieron un mayor riesgo de otros cánceres (estómago, hígado, mama o endometrio), pero otros no lo han confirmado, y no cambian las recomendaciones.

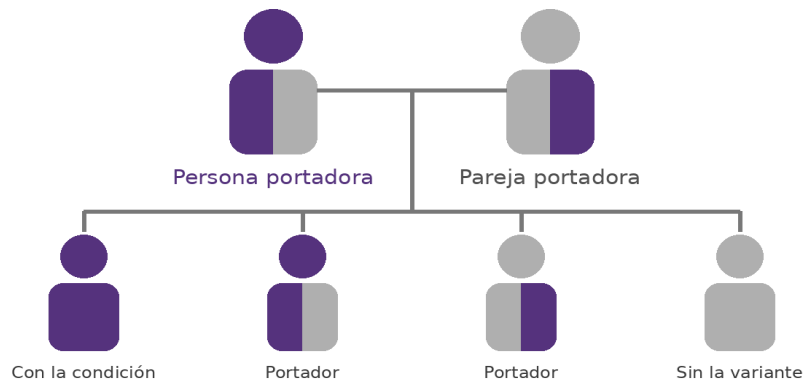
Recuerda: ser portador de una variante en **MUTYH** es frecuente y, en general, no cambia tus controles de salud. Lo más importante es la información que entrega a tu familia.



¿Cómo se hereda?

La poliposis asociada a **MUTYH** se hereda de forma autosómica recesiva: solo la tienen las personas que heredan una variante de cada padre. Cada hijo o hija de una persona portadora tiene un 50% de probabilidad de heredar la variante y ser también portador.

Si tu pareja también es portadora de una variante en **MUTYH**, en cada embarazo hay un 25% de probabilidad de que el hijo herede las dos variantes y tenga poliposis asociada a **MUTYH**.



Ambos padres portadores: 25% de tener la condición

Por eso, si planificas tener hijos, puedes conversar sobre la posibilidad de estudiar el gen **MUTYH** completo en tu pareja.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2026). Tu equipo de salud las adaptará a tu historia personal y familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Colon y recto		
Controles de colon según las recomendaciones para la población general	Según edad	Según indicación
Si tú o un familiar de primer grado han tenido cáncer de colon o pólipos: controles más precoces o frecuentes, según tu historia	Según indicación	Según indicación
Planificación familiar		
Conversar sobre el estudio del gen MUTYH en tu pareja	Antes de un embarazo	Una vez
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

Si en tu familia hay personas con muchos pólipos en el colon, o si tú los has tenido, coméntalo con tu genetista: podría ser necesario revisar si existe una segunda variante.



¿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 50% de probabilidad de ser portadores. Rara vez, si ambos padres fueran portadores, podrían tener las dos variantes; si alguno tiene muchos pólipos o cáncer de colon joven, debe consultar.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la edad adulta, sobre todo si tu pareja también es portadora o cuando planifiquen tener hijos.



Tu pareja puede estudiarse para saber si también es portadora, lo que permite conocer el riesgo de tener un hijo con poliposis asociada a **MUTYH**.



Preguntas frecuentes



¿Tengo poliposis asociada a **MUTYH**?

No. Para tener esta condición se necesitan variantes en las dos copias del gen. Tu estudio encontró una sola variante, por lo que eres portador.



¿Debo hacerme colonoscopías más seguido?

En general, no. Las guías actuales recomiendan los mismos controles que para la población general, salvo que tú o un familiar cercano hayan tenido cáncer de colon o pólipos. En ese caso, tu médico definirá la frecuencia.



¿Mis hijos pueden tener la condición?

Solo si tu pareja también es portadora. En ese caso, en cada embarazo hay un 25% de probabilidad. Por eso es útil estudiar a tu pareja antes de un embarazo.



¿Por qué me informaron este resultado?

Porque es importante para tu familia: permite que tus familiares y tu pareja conozcan su situación y tomen decisiones informadas, especialmente sobre la planificación familiar.



¿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.



¿Mi resultado puede cambiar?

Las variantes clasificadas como patogénicas rara vez cambian. Lo que sí se actualiza son las recomendaciones, a medida que se aprende más sobre los portadores. Puedes consultar periódicamente en asesoramiento genético.

Recuerda: conocer tu resultado entrega información valiosa para ti y tu familia. Comparte esta guía con tus familiares y conversa con tu equipo cualquier duda.

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.

Nielsen M, Infante E, Brand R. **MUTYH** Polyposis. En: Adam MP, et al., editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington; actualizado en 2021.

Win AK, Dowty JG, Cleary SP, et al. Risk of colorectal cancer for carriers of mutations in **MUTYH**, with and without a family history of cancer. Gastroenterology. 2014;146(5):1208-1211.

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.