



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CEBPA

Leucemia mieloide aguda familiar asociada a CEBPA

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **CEBPA**, presente desde el nacimiento en todas las células del cuerpo. Esta variante causa una predisposición hereditaria a la leucemia mieloide aguda, un cáncer de la sangre. Aunque es una noticia importante, esta forma de leucemia suele responder bien al tratamiento, y conocer el resultado permite un seguimiento y una atención oportunos para ti y tu familia. 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 alto de desarrollar leucemia mieloide aguda a lo largo de la vida.
- Un seguimiento con hemogramas permite detectar cambios en la sangre de forma oportuna.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas leucemia ahora.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que el pronóstico sea malo: esta leucemia suele responder bien al tratamiento.



¿Qué es el gen CEBPA?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CEBPA**. Este gen dirige la maduración de algunas células de la sangre en la médula ósea (las que dan origen a los glóbulos blancos que combaten infecciones). Cuando una copia no funciona desde el nacimiento, basta que ocurra un segundo cambio en las células de la médula a lo largo de la vida para que se produzca una leucemia.

Es importante distinguir entre una variante heredada (presente en todas las células) y una variante que aparece solo en las células de la leucemia. Tu resultado corresponde a una variante heredada, lo que tiene implicancias para ti y para tu familia.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Condición	Población general	Con variante en CEBPA
Leucemia mieloide aguda (variantes en el extremo inicial del gen)	~0,5%	más de 80%
Leucemia mieloide aguda (variantes en otras regiones del gen)	~0,5%	~40–50%
Nuevo episodio de leucemia después de un tratamiento exitoso	—	~56% a 10 años

Cifras de GeneReviews (actualización 2026) y Tawana 2015. La edad de inicio es más temprana que en la población general (mediana cercana a los 25 años, con casos entre 1,8 y 60 años), mientras que en la población general la mediana es de 65 años. El riesgo y el pronóstico dependen de la ubicación de la variante en el gen; tu genetista revisará cuál es la tuya. La variante no se asocia a otros problemas de salud.

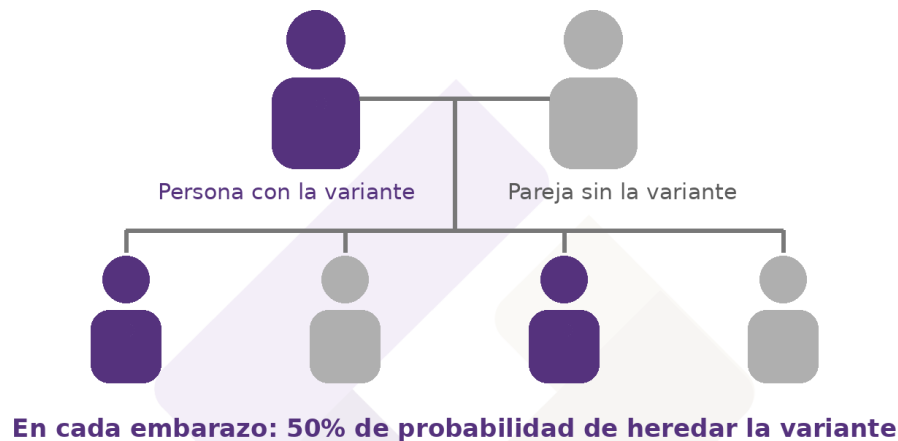


Recuerda: la leucemia asociada a **CEBPA** tiene en general un pronóstico favorable (cerca de 2 de cada 3 personas están vivas 10 años después del diagnóstico), y los nuevos episodios, cuando ocurren, también suelen responder bien al tratamiento.



¿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.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de la literatura internacional (GeneReviews 2026 y European LeukemiaNet 2022). No existen guías basadas en estudios prospectivos, por lo que tu equipo de hematología las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Personas sin leucemia		
Hemograma completo	Desde el diagnóstico (también en niños)	Cada 6–12 meses
Considerar un estudio inicial de mutaciones adquiridas en sangre o médula ósea (panel mieloide)	En la primera evaluación	Una vez
Estudio de médula ósea si el hemograma muestra alteraciones	Según hallazgos	Según indicación
Consultar ante cansancio persistente, palidez, moretones o sangrados sin causa, fiebre o infecciones frecuentes	Siempre	Siempre
Personas que tienen o tuvieron leucemia		
Tratamiento según las guías de leucemia mieloide aguda, igual que en otras personas	Al diagnóstico	Según indicación
Estudiar la variante en los familiares que podrían ser donantes de médula ósea (no deben donar si la tienen)	Antes de un trasplante	Una vez
Hemograma después del tratamiento: cada 1–3 meses por 2 años, luego cada 3–6 meses hasta los 5 años y después anual, de por vida	Después del tratamiento	Según el tiempo transcurrido



Si la leucemia reaparece: repetir el estudio genético de las células leucémicas para distinguir una recaída de un nuevo episodio

Si reaparece

Según indicación

Si tienes o tuviste leucemia

Tu resultado es muy importante para tu tratamiento. El tratamiento de la leucemia es el mismo que en otras personas, y el trasplante de médula ósea suele reservarse para cuando la leucemia no responde o reaparece. Si se considera un trasplante, los familiares que tengan la variante no deben ser donantes. Comparte tu resultado con tu equipo de hematología: 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.



Niños y niñas en riesgo pueden estudiarse a cualquier edad, porque la leucemia puede aparecer desde la infancia. Antes del examen se conversa con los padres y, según la edad, se pide la opinión del niño o adolescente. Lo ideal es conocer el riesgo antes de un embarazo.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo de leucemia es similar al de la población general y no necesita controles especiales.



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener leucemia?

El riesgo es alto, pero no es seguro, y no es posible predecir cuándo podría aparecer. Los controles con hemograma permiten detectar cambios de forma oportuna.



¿Se puede prevenir la leucemia?

Hasta hoy no existe un tratamiento que la prevenga. Por eso el objetivo es detectarla a tiempo y tratarla en un centro con experiencia. La investigación en esta área avanza rápidamente.



¿Por qué se estudia a los niños?

Porque la leucemia puede aparecer desde la infancia. Saber quién tiene la variante permite controlar solo a quienes lo necesitan y evita exámenes innecesarios en quienes no la heredaron.



¿Qué pasa si necesito un trasplante de médula ósea?

Tu equipo estudiará a los familiares que podrían ser donantes. Si un familiar tiene la variante, no debe donar. Esto no impide encontrar otro donante compatible.



5

Si mis padres no tuvieron leucemia, ¿de dónde viene la variante?

Algunas personas con la variante no desarrollan leucemia o la presentan a edades mayores. Rara vez, la variante aparece por primera vez en la persona. Estudiar a tus padres ayuda a aclararlo.

6

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo de hematología con experiencia en leucemias hereditarias, junto con tu genetista, que puede ayudarte a coordinar el plan de cuidado de toda la familia.

7

¿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

Drazer M, Tawana K. **CEBPA**-Associated Familial Acute Myeloid Leukemia. 2010 [actualizado el 3 de septiembre de 2026]. En: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington; 1993-2026.

Tawana K, Wang J, Renneville A, et al. Disease evolution and outcomes in familial AML with germline **CEBPA** mutations. Blood. 2015;126(10):1214-1223.

Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. Blood. 2022;140(12):1345-1377.

National Cancer Institute. **CEBPA**-Associated Familial AML (PDQ®), versión para profesionales de la salud. Actualizado en 2024.

Pan L, Li Y, Gao H, et al. Clinical features and management of germline **CEBPA**-mutated carriers. Leuk Res. 2024;138:107453.

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.