



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en MSH3

Una variante (portador) o dos variantes (poliposis asociada a MSH3)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una o dos variantes patogénicas en el gen **MSH3**. El significado depende de cuántas variantes tienes. Si tienes una sola variante (lo más frecuente), eres portador o portadora y, con la información actual, no se ha demostrado un aumento del riesgo de cáncer. Si tienes dos variantes, una en cada copia, tienes una condición poco frecuente llamada poliposis asociada a **MSH3**, con numerosos pólipos en el colon. Revisa en tu informe cuál es tu caso.



Lo que SÍ significa

- Si tienes una variante: eres portador, y tu pareja puede estudiarse si planifican tener hijos.
- Si tienes dos variantes: necesitas colonoscopías periódicas, que permiten prevenir el cáncer de colon.
- En ambos casos, tus familiares cercanos pueden estudiarse.



Lo que NO significa

- Una sola variante no significa que tengas poliposis ni que vayas a tener cáncer.
- No es culpa de nadie: las variantes se heredan.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen MSH3?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MSH3**. Este gen participa en la reparación de errores del ADN, junto con otros genes como los del síndrome de Lynch. Sin embargo, a diferencia de ellos, una sola variante en **MSH3** no causa síndrome de Lynch.

Cuando las dos copias de **MSH3** no funcionan, se produce la poliposis asociada a **MSH3**: se forman entre 30 y más de 100 pólipos (adenomas) en el colon, que con el tiempo pueden transformarse en cáncer. Es una condición descrita en pocas familias en el mundo, por lo que todavía se está aprendiendo sobre ella.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Situación	Población general	Con variante(s) en MSH3
Una variante: cáncer de colon	4%	aumento no establecido
Dos variantes: pólipos adenomatosos múltiples	—	frecuente (30 a más de 100)
Dos variantes: cáncer de colon	4%	aumentado (cifra no establecida)
Dos variantes: otros (duodeno, estómago, cerebro)	—	descritos en pocas familias

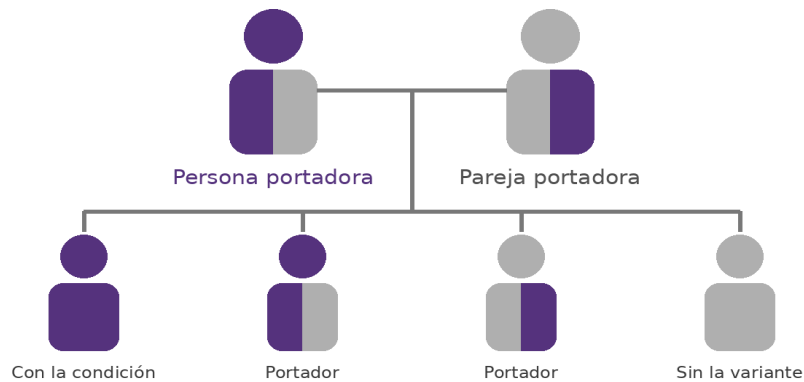
Según las guías NCCN (versión 1.2026). Como la poliposis asociada a **MSH3** es muy poco frecuente, no hay datos suficientes para estimar los riesgos con precisión.

Recuerda: si tienes una sola variante, en general no necesitas controles especiales. Si tienes dos, las colonoscopías periódicas permiten prevenir el cáncer de colon.



¿Cómo se hereda?

La poliposis asociada a **MSH3** se hereda de forma autosómica recesiva: solo la tienen las personas que heredan una variante de cada padre. Cada hijo o hija de un portador tiene un 50% de probabilidad de ser también portador.



Ambos padres portadores: 25% de tener la condición

Si tienes dos variantes, 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 internacionales (NCCN 2026), según tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Si tienes una sola variante (portador)		
Controles de colon según las recomendaciones para la población general o tu historia familiar	Según edad	Según indicación
Conversar sobre el estudio de MSH3 en tu pareja	Antes de un embarazo	Una vez
Si tienes dos variantes (poliposis asociada a MSH3)		
Colonoscopia de alta calidad	25–30 años	Cada 2–3 años si no hay pólipos
Si se encuentran pólipos: colonoscopia con extirpación de pólipos	Según hallazgos	Cada 1–2 años
Conversar sobre cirugía de colon si los pólipos no se pueden manejar por colonoscopia	Según hallazgos	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



¿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 pueden ser portadores (50%) o, si tú tienes dos variantes, tener la misma condición (25%). Si es así, deben estudiarse.



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



Hijos e hijas pueden estudiarse en la edad adulta, especialmente si tu pareja es portadora.



Preguntas frecuentes



¿Tengo síndrome de Lynch?

No. Aunque **MSH3** trabaja junto a los genes del síndrome de Lynch, una variante en **MSH3** no causa síndrome de Lynch, y sus recomendaciones son distintas.



Tengo una sola variante, ¿debo hacerme colonoscopías más seguido?

En general, no. Con la información actual no se ha demostrado un aumento del riesgo en los portadores, por lo que se siguen las recomendaciones para la población general o según tu historia familiar.



Tengo dos variantes, ¿voy a tener cáncer?

No necesariamente. Las colonoscopías permiten extirpar los pólipos antes de que se transformen en cáncer. Por eso es muy importante mantener los controles.



¿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. Como **MSH3** es un gen descrito recientemente, las recomendaciones pueden actualizarse a medida que se aprenda más. Por eso es importante consultar periódicamente en asesoramiento genético.

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.

Adam R, Spier I, Zhao B, et al. Exome sequencing identifies biallelic **MSH3** germline mutations as a recessive subtype of colorectal adenomatous polyposis. Am J Hum Genet. 2016;99(2):337-351.

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.