



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CDH1

Cáncer gástrico difuso hereditario

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **CDH1**. Esta variante causa el síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario, que aumenta el riesgo de un tipo especial de cáncer de estómago y, en las mujeres, de cáncer de mama de tipo lobulillar. Saberlo es una gran ventaja: existen medidas eficaces para detectar a tiempo y prevenir estos cánceres. 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 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 CDH1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CDH1**. Este gen produce la E-cadherina, una proteína que funciona como un "pegamento" que mantiene unidas a las células. Cuando una copia no funciona, algunas células 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.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en CDH1
Cáncer gástrico difuso (hombres)	0,8%	37–42%
Cáncer gástrico difuso (mujeres)	0,8%	25–33%
Cáncer gástrico en etapa avanzada	—	~10% hombres / ~7% mujeres
Cáncer de mama lobulillar (mujeres)	12–13%*	37–55%

*Cifras de las guías NCCN (versión 1.2026 de estómago y 1.2027 de mama), hasta los 80 años. Casi todas las personas con la variante tienen pequeños focos de cáncer muy inicial en el estómago, que muchas veces no progresan; el riesgo de un cáncer clínicamente importante es menor (fila de etapa avanzada). Las cifras más altas provienen de familias con varios casos, y el riesgo es menor cuando la variante se encuentra en personas sin historia familiar. Algunas variantes específicas podrían no asociarse a mayor riesgo; tu genetista revisará tu variante y estimará tu riesgo personal. * Riesgo de cualquier tipo de cáncer de mama en la población general.*

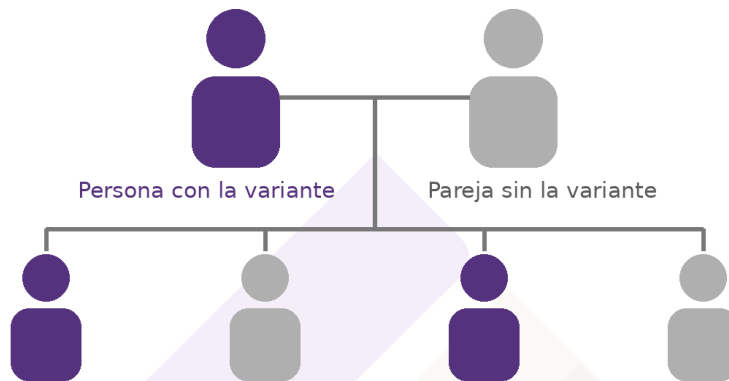
Recuerda: muchas personas con una variante en **CDH1** nunca desarrollan cáncer. Con controles en un centro con experiencia y las medidas preventivas adecuadas, el riesgo puede reducirse de forma muy importante.



¿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.

En algunas familias con variantes en **CDH1** también hay personas con labio o paladar fisurado. Si esto ocurre en tu familia, coméntalo con tu genetista.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

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

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Estómago (todas las personas)		
Conversar sobre gastrectomía total preventiva (extirpación del estómago) versus endoscopías periódicas, en un equipo multidisciplinario con experiencia	Conversar (habitualmente 20–30 años)	Una vez
Gastrectomía recomendada si la endoscopia o las biopsias muestran un cáncer más allá de la etapa más inicial, o si hay síntomas persistentes sin otra causa	Según hallazgos	Una vez
Si decides postergar la cirugía: endoscopia en un centro con experiencia, con biopsias dirigidas y, según el caso, múltiples biopsias (protocolo de Cambridge)	Edad a definir con el equipo	Cada 6–12 meses
Estudio y tratamiento de Helicobacter pylori	Desde el diagnóstico	Una vez y según indicación
Mujeres: mamas		
Autoexamen mamario y consultar ante cualquier cambio	25 años	Siempre
Examen de mamas por un profesional	25 años	Cada 6–12 meses
Resonancia magnética de mamas con contraste	30 años*	Anual
Mamografía (idealmente con tomosíntesis)	30 años*	Anual
Conversar sobre mastectomía reductora de riesgo	Conversar	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



* O 5 a 10 años antes del caso de cáncer de mama más joven en la familia.

Sobre la gastrectomía: es la única medida que elimina el riesgo de cáncer gástrico. Reduce el riesgo a menos de 1%. Es una cirugía mayor, con complicaciones importantes en cerca de 1 de cada 5 personas, que cambia la forma de alimentarse (comidas pequeñas y frecuentes, control del peso y suplementos de vitaminas, como la B12, de por vida). La decisión es personal y se toma con un equipo multidisciplinario con experiencia, considerando la historia familiar, la edad y los resultados de las endoscopías.

Sobre la endoscopia: una endoscopia normal no descarta por completo el cáncer gástrico difuso, porque las lesiones iniciales son muy pequeñas. Por eso se realiza en centros con experiencia, con una técnica especial que incluye alrededor de 30 biopsias.

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 deben considerar el estudio: ambos tienen riesgo de cáncer gástrico y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas el momento de estudiarlos se define con el equipo de salud; habitualmente en la adolescencia (16 a 18 años), antes de la edad en que se conversa la cirugía o se inician 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



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero muchas personas con la variante nunca desarrollan cáncer. Las medidas preventivas y los controles permiten reducir ese riesgo de forma importante.



¿Tengo que operarme del estómago?

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: la gastrectomía es la medida más eficaz, y las endoscopías periódicas en un centro con experiencia son una alternativa, especialmente si no hay varios casos en tu familia. Puedes tomarte el tiempo necesario para conversarlo.



¿Cómo es la vida sin estómago?

Después de la cirugía se come en porciones pequeñas y frecuentes, y es normal bajar de peso los primeros meses. Con apoyo de nutricionista y suplementos de vitaminas, la mayoría de las personas recupera una vida activa y normal.



4

¿La endoscopia normal significa que no tengo cáncer?

Es tranquilizadora, pero no lo descarta por completo, porque este tipo de cáncer comienza con lesiones muy pequeñas bajo la superficie. Por eso la endoscopia debe hacerse en un centro con experiencia y repetirse cada 6 a 12 meses si no te has operado.

5

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

No todas las personas con la variante desarrollan cáncer; por eso puede pasar inadvertida por generaciones. Estudiar a tus padres ayuda a saber de qué lado de la familia viene.

6

¿Dónde y con quién me controlo?

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

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

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

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

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

Ryan CE, Fasaye GA, Gallanis AF, et al. Germline **CDH1** variants and lifetime cancer risk. *JAMA.* 2024;332(9):722-729.

Roberts ME, Ranola JMO, Marshall ML, et al. Comparison of **CDH1** penetrance estimates in clinically ascertained families vs families ascertained for multiple gastric cancers. *JAMA Oncol.* 2019;5(9):1325-1331.

UK Cancer Genetics Group. **CDH1** pathogenic variant carriers guideline, versión 2. 2024.

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.