



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en ALK

Neuroblastoma familiar

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **ALK**. Esto significa un riesgo aumentado de neuroblastoma, un tumor de la infancia que se forma en el tejido nervioso, sobre todo en las glándulas suprarrenales, el abdomen o el tórax. El riesgo se concentra en los primeros años de vida; en los adultos con la variante, el riesgo de tumores es muy bajo. Los controles en los niños permiten detectar el tumor cuando es pequeño y curable. Esta guía te ayuda a entender el resultado y a preparar el plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Los niños y niñas con la variante tienen un riesgo aumentado de neuroblastoma, sobre todo antes de los 5 años.
- Existen controles que permiten detectarlo a tiempo.
- Los familiares, sobre todo los niños pequeños, pueden estudiarse.



Lo que NO significa

- No significa que vaya a aparecer un tumor con seguridad: cerca de la mitad de los portadores nunca lo desarrolla.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que los adultos con la variante necesiten controles de neuroblastoma.



¿Qué es el gen ALK?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **ALK**. Este gen produce un receptor que participa en el desarrollo del sistema nervioso antes del nacimiento. Las variantes que causan neuroblastoma familiar dejan el receptor activado de forma permanente, lo que favorece que algunas células nerviosas inmaduras sigan creciendo y formen un tumor.

El neuroblastoma suele aparecer en los primeros años de vida, a veces en varios lugares a la vez. Detectado en etapa inicial, tiene muy buen pronóstico. Los cambios en **ALK** que se encuentran solo en los tumores (por ejemplo, en algunos cánceres de pulmón) no son hereditarios; aquí se trata de una variante presente desde el nacimiento.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en ALK
Neuroblastoma (casi siempre antes de los 5 años)	~1 de cada 7.000 niños	~50% (según la variante)
Tumores en la adultez	—	sin aumento demostrado

Cifras de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Kamihara 2017) y de series de familias. El riesgo varía según la variante específica de **ALK**; tu genetista revisará la tuya.

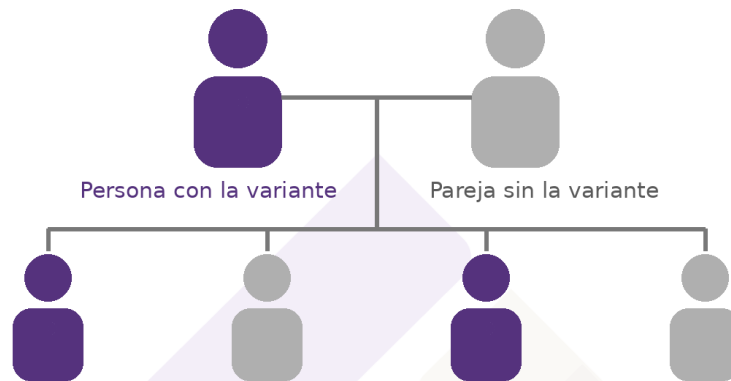
Recuerda: el neuroblastoma detectado temprano tiene muy buen pronóstico. Los controles se concentran en los primeros 10 años de vida.



¿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.

Como no todos los portadores desarrollan neuroblastoma, es frecuente que un padre o una madre sanos tengan la variante.



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



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN para el neuroblastoma familiar. Estas son las recomendaciones de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR). Tu equipo las adaptará a la edad de tu hijo o hija.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Niños y niñas con la variante		
Ecografía de abdomen y examen de catecolaminas en orina (ácido homovanílico y vanililmandélico)	Nacimiento o al diagnóstico	Cada 3 meses hasta los 6 años; cada 6 meses hasta los 10
Radiografía de tórax	Nacimiento o al diagnóstico	Cada 6 meses hasta los 6 años
Examen físico por pediatra u oncólogo pediátrico	Nacimiento o al diagnóstico	En cada control
Todas las personas		
Consultar ante un bulto en el abdomen, el cuello o el tórax, dolor de huesos, cojera, ojeras moradas, fiebre persistente, decaimiento o pérdida de peso	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Después de los 10 años, el riesgo es muy bajo y los controles se suspenden. Los adultos con la variante no necesitan controles de neuroblastoma. Algunas guías consideran la resonancia de cuerpo entero como alternativa en centros con experiencia.

Si tu hijo o hija tiene un neuroblastoma

El tratamiento se realiza en un centro de oncología pediátrica y depende de la etapa del tumor. Existen medicamentos que bloquean **ALK** (como lorlatinib) que se están usando en neuroblastomas con cambios en este gen. Tu resultado es importante para el equipo tratante.



¿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 pueden tener y transmitir la variante.



Hijos e hijas y hermanos pequeños deben estudiarse lo antes posible, idealmente al nacer, porque los controles comienzan desde el nacimiento.



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

1

Soy adulto y tengo la variante, ¿necesito controles?

No. El riesgo de neuroblastoma se concentra en la infancia. Tu resultado es importante sobre todo para tus hijos.

2

¿Por qué tantas ecografías?

Porque el neuroblastoma puede crecer rápido en los niños pequeños. La ecografía y el examen de orina son simples, no usan radiación y permiten encontrarlo pequeño.

3

¿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

Kamihara J, Bourdeaut F, Foulkes WD, et al. Retinoblastoma and neuroblastoma predisposition and surveillance. Clin Cancer Res. 2017;23(13):e98-e106.
Mossé YP, Laudenslager M, Longo L, et al. Identification of **ALK** as a major familial neuroblastoma predisposition gene. Nature. 2008;455(7215):930-935.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.