



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CDKN2A

Síndrome de melanoma familiar con lunares atípicos múltiples

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **CDKN2A**. Esta variante causa un síndrome de predisposición hereditaria a cáncer que aumenta el riesgo de melanoma (un tipo de cáncer de piel) y de cáncer de páncreas. Saberlo es una gran ventaja: la protección solar y los controles de la piel permiten detectar el melanoma cuando es muy pequeño y curable. 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 CDKN2A?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CDKN2A**. Este gen funciona como un "freno" de la división celular: impide que las células se multipliquen sin control. Cuando una copia no funciona, aumenta la probabilidad de que se formen tumores, sobre todo en la piel y el páncreas.

Muchas personas con este síndrome tienen numerosos lunares (a veces más de 50), algunos de forma o color irregular (lunares atípicos), que aparecen desde la infancia o la adolescencia. El gen produce dos proteínas, llamadas p16 y p14ARF; según cuál esté afectada por tu variante, los riesgos pueden ser algo distintos.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en CDKN2A
Melanoma	~2%	28–76%*
Páncreas	1–2%	más de 15%
Tumores de nervios, cerebro y sarcomas (variantes que afectan p14ARF)	<1%	aumentado (cifra no establecida)

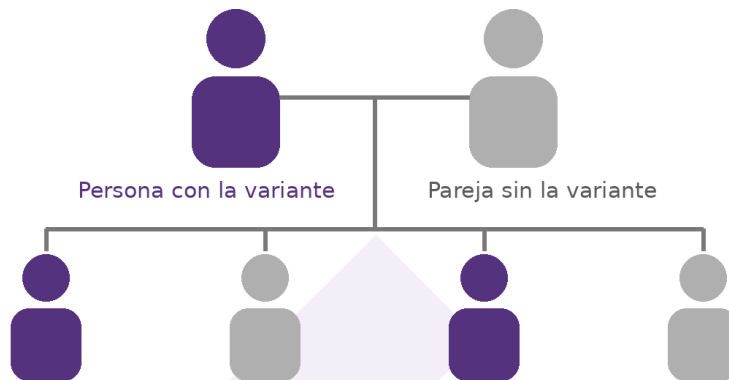
Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027) y de estudios internacionales. * El riesgo de melanoma varía mucho según la exposición al sol y el país: es mayor en lugares con alta radiación ultravioleta, como Chile. El riesgo de cáncer de páncreas se concentra en las variantes que afectan la proteína p16 (en un estudio holandés, cerca de 21% a los 70 años) y aumenta con el tabaquismo; hay poca evidencia de mayor riesgo cuando la variante afecta solo a p14ARF.

Recuerda: el melanoma detectado a tiempo tiene muy buen pronóstico. La protección solar y los controles con dermatólogo son tus mejores aliados.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2027 y Consorcio Internacional de Detección de Cáncer de Páncreas, CAPS). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tu historia familiar y tus preferencias.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Piel		
Protección solar: bloqueador, ropa, sombrero y lentes de sol; evitar quemaduras, el sol del mediodía y las camas solares	Infancia	Todos los días
Autoexamen de la piel (con ayuda de un familiar o un espejo) y consultar ante un lunar nuevo o que cambie	10 años	Mensual
Control con dermatólogo: examen de toda la piel con dermatoscopia y fotografía corporal total	10 años	Cada 6 meses
Páncreas		
Estudio de páncreas en un centro con experiencia (colangiografía y/o endoscopia), aunque no haya familiares con cáncer de páncreas	40 años*	Anual
No fumar (el tabaco aumenta mucho el riesgo de cáncer de páncreas)	Siempre	Siempre
Otros		
Si tu variante afecta la proteína p14ARF (o hay familiares con tumores cerebrales o sarcomas): conversar sobre resonancia magnética de cuerpo completo y cerebro	Según indicación	Anual, si se decide realizar
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* O 10 años antes del caso de cáncer de páncreas más joven en la familia. El estudio se ofrece después de conversar sus beneficios y limitaciones: con frecuencia encuentra quistes pequeños que no requieren tratamiento.

Sobre los controles de la piel: un melanoma puede aparecer en un lunar existente o como una mancha nueva. Consulta si un lunar crece, cambia de forma o de color, tiene bordes irregulares, pica o sangra. Los controles fotográficos permiten comparar tus lunares en el tiempo y evitar extirpaciones innecesarias.



Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento y tus controles. Las personas que ya tuvieron un melanoma tienen más probabilidad de tener otro, por lo que los controles de la piel son aún más importantes. 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 tienen los mismos riesgos y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas deben protegerse del sol y revisar su piel desde pequeños, tengan o no el estudio genético. El momento de estudiarlos se conversa en asesoramiento genético; muchas familias lo hacen en la adolescencia, cuando comienzan los controles con dermatólogo.



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. Los controles permiten detectar el melanoma cuando es pequeño y curable.



¿Puedo ir a la playa o hacer deporte al aire libre?

Sí. No se trata de dejar de disfrutar el aire libre, sino de protegerse: bloqueador de amplio espectro, ropa y sombrero, evitar las horas de mayor radiación y nunca usar camas solares.



¿Tengo que sacarme todos los lunares?

No. Solo se extirpan los lunares que cambian o que el dermatólogo considera sospechosos. Las fotografías y la dermatoscopia permiten seguirlos sin cirugías innecesarias.



¿Por qué me recomiendan estudiar el páncreas si nadie en mi familia tuvo cáncer de páncreas?

Porque con variantes en **CDKN2A** el riesgo de cáncer de páncreas está aumentado aun sin antecedentes familiares. El estudio se realiza en centros con experiencia y busca detectar lesiones cuando todavía pueden tratarse.



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 riesgo hereditario: dermatólogo, gastroenterólogo y genetista. 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

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

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Melanoma: Cutaneous. Versión 3.2026.

Goggins M, Overbeek KA, Brand R, et al. Management of patients with increased risk for familial pancreatic cancer: updated recommendations from the International Cancer of the Pancreas Screening (CAPS) Consortium. Gut. 2020;69(1):7-17.

Leachman SA, Lucero OM, Sampson JE, et al. Identification, genetic testing, and management of hereditary melanoma. Cancer Metastasis Rev. 2017;36(1):77-90.

Bishop DT, Demenais F, Goldstein AM, et al. Geographical variation in the penetrance of **CDKN2A** mutations for melanoma. J Natl Cancer Inst. 2002;94(12):894-903.

Chan SH, Chiang J, Ngeow J. **CDKN2A** germline alterations and the relevance of genotype-phenotype associations in cancer predisposition. Hered Cancer Clin Pract. 2021;19:21.

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.