



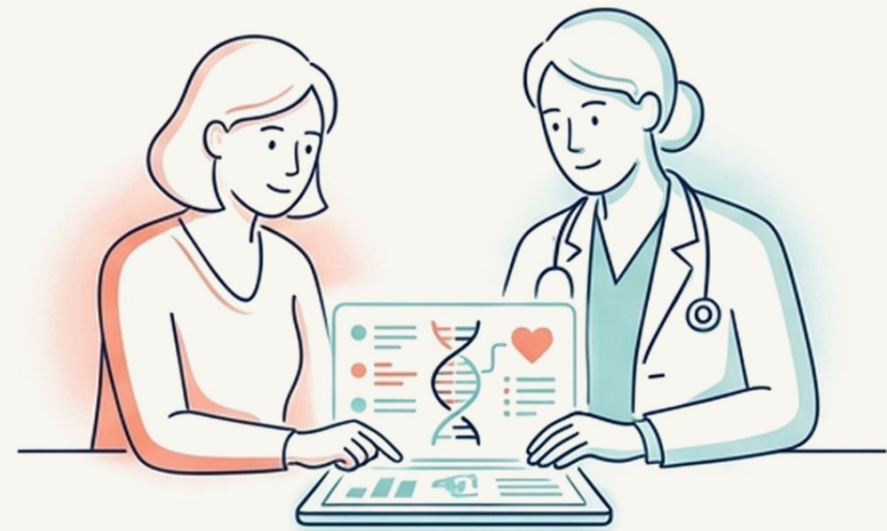
ASESORAMIENTO GENÉTICO ANTES DEL EXAMEN

Estudio genético en cáncer: lo que necesitas saber

Para hombres y mujeres con cáncer en quienes sospechamos una causa hereditaria.

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista · tugenetista.cl

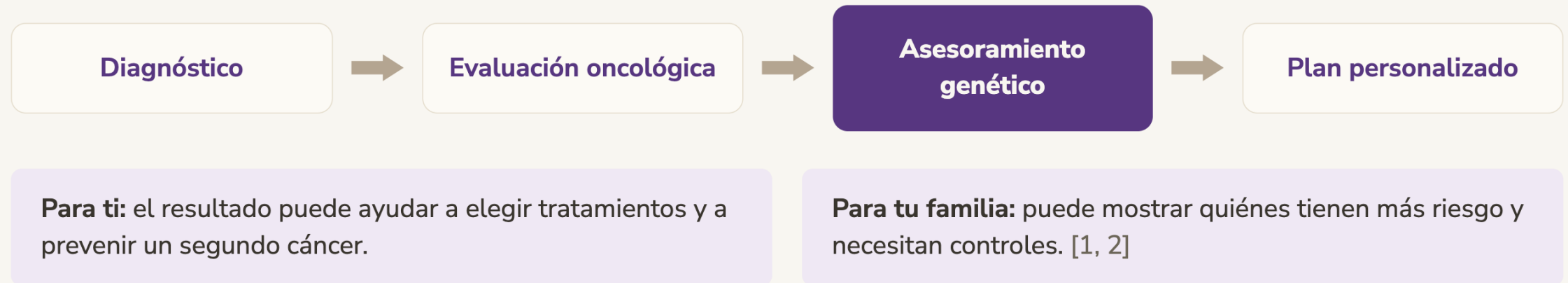




1 · PUNTO DE PARTIDA

¿Por qué estoy en esta consulta?

Tu equipo pidió esta consulta porque tu historia personal o familiar sugiere que tu cáncer podría tener una causa hereditaria. **No significa que tu cáncer sea más grave.**





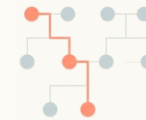
1 · PUNTO DE PARTIDA

La mayoría de los cánceres no son hereditarios



Esporádico

La mayoría. Los cambios del ADN aparecen durante la vida en las células del tumor, por edad, ambiente o azar. No se heredan.



Hereditario

Una variante presente desde el nacimiento, en todas las células, aumenta el riesgo. Se puede transmitir a hijos e hijas.

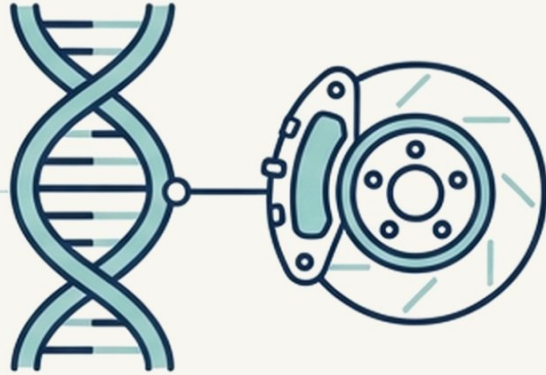
5–10%

de los cánceres se deben a una variante hereditaria. En personas con cáncer estudiadas con paneles amplios, la cifra llega a cerca de 1 de cada 8. [3, 4]



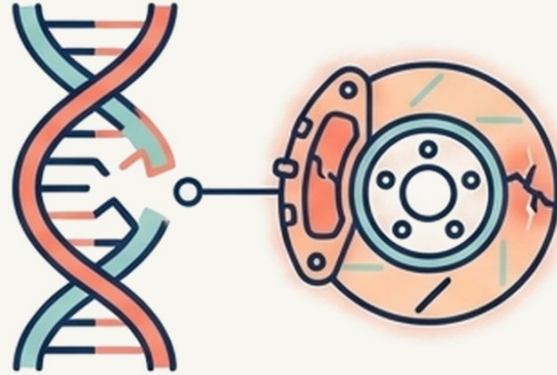
1 · PUNTO DE PARTIDA

Tus genes protectores funcionan como frenos



Frenos que funcionan

Todos tenemos genes que reparan el ADN o frenan el crecimiento de las células, como BRCA1, BRCA2 o los genes de Lynch.



Un freno alterado

Una variante patogénica significa que una de las dos copias de ese gen no funciona bien desde el nacimiento.



Riesgo, no certeza

No significa que vendrá otro cáncer. Significa conducir con más precaución: controles y medidas adaptadas a ti.



1 · PUNTO DE PARTIDA

Señales que nos hacen sospechar una causa hereditaria



Edad temprana

Cáncer de mama, colon o endometrio antes de los 50 años.



Tipo de tumor

Ovario, páncreas o mama en hombres; próstata avanzada; mama triple negativo; tumor con falla de reparación del ADN (MMR).



Más de un cáncer

Dos tumores distintos en la misma persona, o en ambas mamas.



Tu familia

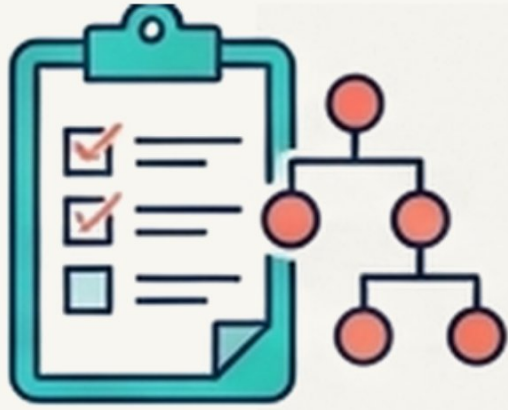
Varios familiares del mismo lado con cánceres relacionados, o una variante ya conocida en la familia.

Basta con una señal. Algunas guías ya recomiendan estudiar a grupos amplios, como a muchas personas con cáncer de mama.
[1, 2, 5]



2 · EL ESTUDIO

Lo que necesitamos de ti para la consulta



- 1** Tu familia en tres generaciones, por la rama materna y la paterna: padres, hermanos, hijos, tíos, primos y abuelos.
- 2** Qué cáncer tuvo cada uno y a qué edad, aunque sea aproximada.
- 3** Tus informes de biopsia y, si existen, estudios del tumor.
- 4** Estudios genéticos de familiares: si alguien ya tiene un resultado, trae una copia.

Si no conoces todo, no importa: trae lo que puedas. Preguntar a la familia antes de la consulta ayuda mucho. [8]



2 · EL ESTUDIO

Tu recorrido, en tres pasos



1 · HOY

Asesoramiento

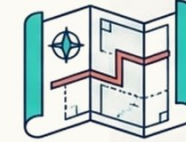
Revisamos tu historia, armamos tu árbol familiar y decidimos juntos si estudiarte y con qué examen.



2 · LA MUESTRA

Sangre o saliva

Una muestra simple. El resultado suele tardar algunas semanas.



3 · EL RESULTADO

Tu plan

Te lo explicamos en una consulta y definimos tu plan y el de tu familia.

Avísanos si tuviste un cáncer de la sangre, un trasplante de médula o una transfusión reciente: puede ser necesario usar otro tipo de muestra. [1]



2 · EL ESTUDIO

El panel multigénico: muchos genes en un solo examen

Con una sola muestra se analizan a la vez varios genes asociados a cáncer. Elegimos el panel según tu cáncer y tu familia. Algunos ejemplos: [1, 2]

Si el cáncer es de...	Genes que suelen incluirse
Mama u ovario	BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM, CHEK2, RAD51C, RAD51D, TP53
Colon o endometrio	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, MUTYH
Páncreas o próstata	BRCA2, BRCA1, ATM, PALB2, genes de Lynch, HOXB13
Estómago	CDH1 y genes de Lynch

Ningún examen lo encuentra todo: un resultado negativo no descarta por completo una causa hereditaria. Tu historia familiar sigue siendo importante.

[1] NCCN v.2.2026 · [2] NCCN Colorectal, Endometrial, and Gastric v.2026



2 · EL ESTUDIO

Los tres resultados posibles



Positivo

Qué significa: se encontró una variante que explica un mayor riesgo de cáncer.

Qué hacemos: puede cambiar tu tratamiento y tus controles, y se ofrece el estudio a tu familia.



Variante de significado incierto

Qué significa: un cambio del que aún no se sabe si aumenta el riesgo. Es frecuente.

Qué hacemos: no cambia el manejo. Casi siempre se reclasifica como benigna. [6]



Negativo

Qué significa: no se encontraron variantes en los genes estudiados.

Qué hacemos: tus controles y los de tu familia se definen por la historia familiar.



2 · EL ESTUDIO

Otras situaciones que pueden aparecer



Hallazgos inesperados

Una variante en un gen que no explica tu cáncer, pero que sí importa para tu salud o la de tu familia. [7]



Ser portador

Una sola copia alterada de un gen que solo causa enfermedad con dos copias. No aumenta tu riesgo, pero puede importar al planificar hijos.



Reclasificación

Con los años, una variante puede cambiar de categoría. Mantén tus datos de contacto al día para avisarte. [6]

Antes del examen conversamos qué tipo de resultados quieres recibir.



3 · QUÉ CAMBIA

Un resultado positivo sirve para cuatro cosas

1 Elegir el tratamiento

Algunos fármacos funcionan mejor en tumores con estas variantes, como los inhibidores de PARP (BRCA) o la inmunoterapia (Lynch). [10, 11]

2 Planificar la cirugía

Puede cambiar la cirugía que se te ofrece, por ejemplo en mama o colon. [1, 2]

3 Prevenir otro cáncer

Controles y medidas según el gen: por ejemplo, resonancia de mamas, colonoscopías o cirugías reductoras de riesgo. [1, 2]

4 Proteger a tu familia

Tus familiares pueden estudiarse y, si lo necesitan, empezar sus controles a tiempo.

Las recomendaciones dependen del gen. Si el resultado es positivo, te entregamos un plan escrito para ese gen.



3 · QUÉ CAMBIA

Tu resultado puede proteger a tu familia



Si encontramos una variante, tú eres la **llave**: tus familiares pueden estudiar solo esa variante, con un examen dirigido y muy preciso.

Quiénes primero

Padres, hermanos e hijos mayores de 18 años: cada uno tiene 50% de probabilidad de tenerla. [1, 12]

Si sale positivo

Puede empezar controles y prevención antes de que aparezca un cáncer.

Si sale negativo

No tiene el riesgo alto de esa variante. Mantiene los controles que le correspondan por edad e historia familiar.



3 · QUÉ CAMBIA

Antes de decidir



Es voluntario

Tú decides si hacerlo, cuándo y qué resultados quieres conocer. Firmarás un consentimiento. [8]



Puede movilizar emociones

Es normal sentir ansiedad o culpa. Podemos sumar apoyo psicológico en cualquier momento.



Involucra a tu familia

Tu resultado dice algo sobre tus familiares. Te ayudamos a decidir cómo y cuándo compartirlo.



Es confidencial

En Chile, la ley prohíbe que un empleador exija exámenes genéticos o discrimine por su resultado. [9]

Todas tus preguntas son válidas. Puedes tomarte el tiempo que necesites antes de decidir.



PARA LLEVAR

La información es tu mejor protección



1

Tu resultado no define quién eres: es una herramienta para decidir mejor.

2

Sea cual sea el resultado, tendrás un plan claro para ti y tu familia.

3

Te acompañamos en cada paso. Pregunta todo lo que necesites.



Referencias

1. NCCN. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 2.2026.
2. NCCN. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. Versión vigente, 2026.
3. National Cancer Institute. Genetic Testing for Inherited Cancer Susceptibility Syndromes. cancer.gov.
4. Samadder NJ, et al. Comparison of universal genetic testing vs guideline-directed targeted testing for patients with hereditary cancer syndrome. JAMA Oncol. 2021;7:230-237.
5. Bedrosian I, et al. Germline testing in patients with breast cancer: ASCO–Society of Surgical Oncology guideline. J Clin Oncol. 2024;42:584-604.
6. Richards S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants (ACMG/AMP). Genet Med. 2015;17:405-424.
7. Miller DT, et al. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med. 2023;25:100866.
8. Robson ME, et al. ASCO policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. J Clin Oncol. 2015;33:3660-3667.
9. Ley N° 21.422. Prohíbe la discriminación laboral frente a mutaciones o alteraciones genéticas. Diario Oficial, Chile; 16 feb 2022.
10. Tutt ANJ, et al. Adjuvant olaparib for patients with BRCA1- or BRCA2-mutated breast cancer (OlympiA). N Engl J Med. 2021;384:2394-2405.
11. Le DT, et al. PD-1 blockade in tumors with mismatch-repair deficiency. N Engl J Med. 2015;372:2509-2520.
12. Botkin JR, et al. Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. Am J Hum Genet. 2015;97:6-21.



Tu Genetista

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista

www.tugenetista.cl

Material educativo para pacientes y familias. No reemplaza la consulta de asesoramiento genético, que adapta esta información a tu situación. Basado en NCCN v.2026; contenido revisado en octubre de 2026.