



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en SMARCE1

Predisposición familiar a meningiomas de células claras

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **SMARCE1**. Esto significa un riesgo aumentado de meningiomas, tumores generalmente benignos de las membranas que cubren el cerebro y la médula espinal, de un tipo llamado "de células claras". Pueden aparecer en la infancia o la juventud, sobre todo en la columna. Muchas personas con la variante nunca desarrollan un tumor. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que **SÍ** significa

- Tienes un riesgo aumentado de meningiomas, sobre todo en la columna.
- Las resonancias permiten detectarlos y tratarlos a tiempo.
- Tus familiares pueden estudiarse.



Lo que **NO** significa

- No significa que tengas cáncer: los meningiomas suelen ser benignos.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que vayas a tener un tumor con seguridad.



¿Qué es el gen SMARCE1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SMARCE1**. Este gen forma parte del complejo SWI/SNF, que ordena el ADN para que los genes se activen correctamente. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en las meninges, puede formarse un meningioma.

Los meningiomas de células claras asociados a **SMARCE1** aparecen más jóvenes que otros meningiomas, a menudo en la médula espinal, y pueden volver a crecer después de operados. Aunque son benignos, por su ubicación pueden causar dolor, debilidad o problemas para caminar.



¿Qué manifestaciones puede tener?

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

Manifestación	Población general	Con variante en SMARCE1
Meningioma de células claras (columna o cerebro)	muy raro en jóvenes	aumentado (cifra no establecida)
Otros tumores	—	descritos en pocos casos

*Las variantes en **SMARCE1** se han descrito en pocas familias, y no todos los portadores desarrollan meningiomas, por lo que no hay cifras precisas.*

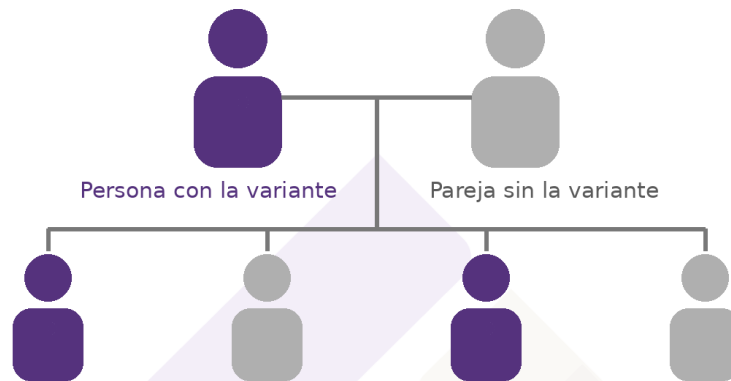
Recuerda: los meningiomas suelen ser benignos. Detectarlos antes de que compriman la médula o el cerebro permite tratarlos con mejores resultados.



¿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 meningiomas, 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 ni un esquema de controles consensuado para **SMARCE1**. Estas son las sugerencias de los expertos; tu equipo las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Controles		
Resonancia de cerebro y de columna completa	Infancia o al diagnóstico	Periódica, según el equipo (por ejemplo, cada 2–3 años)*
Examen neurológico	Al diagnóstico	Anual
Todas las personas		
Consultar ante dolor de espalda persistente, debilidad u hormigueo en piernas o brazos, problemas para caminar o para controlar la orina, o dolor de cabeza persistente	Siempre	Siempre
Evitar la radiación innecesaria de la cabeza y la columna	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* La frecuencia no está establecida por falta de estudios; se decide con el equipo según la edad y los antecedentes familiares.

Si tienes un meningioma

Los meningiomas se tratan con cirugía en un centro de neurocirugía con experiencia. Como los de células claras pueden volver a crecer, después de la cirugía se mantienen controles con resonancia.



¿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, aunque no siempre tengan los mismos riesgos.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la infancia, porque los meningiomas pueden aparecer en niños.



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

¿Es lo mismo que la schwannomatosis asociada a NF2?

No. Ambas pueden causar meningiomas, pero son genes y condiciones distintas. **SMARCE1** se asocia casi solo a meningiomas de células claras.

2

¿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

Smith MJ, O'Sullivan J, Bhaskar SS, et al. Loss-of-function mutations in **SMARCE1** cause an inherited disorder of multiple spinal meningiomas. Nat Genet. 2013;45(3):295-298.

Hansford JR, Das A, McGee RB, et al. Update on cancer predisposition syndromes and surveillance guidelines for childhood brain tumors. Clin Cancer Res. 2024;30(11):2342-2350.

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.