



Mi estudio genético encontró una variante en GATA2

Deficiencia de GATA2

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **GATA2**. Esto significa que tienes la deficiencia de **GATA2**, una condición que afecta la formación de algunas células de la sangre y del sistema inmune. Puede causar infecciones frecuentes o poco habituales, verrugas difíciles de tratar, problemas pulmonares y linfedema (hinchazón de las piernas), y aumenta mucho el riesgo de enfermedades de la médula ósea, como el síndrome mielodisplásico y la leucemia. Las manifestaciones varían mucho de una persona a otra. Los controles permiten adelantarse a las complicaciones. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de infecciones y de enfermedades de la médula ósea.
- Los controles de sangre periódicos y algunas medidas de prevención reducen las complicaciones.
- Tus familiares pueden estudiarse, lo que también es importante si alguno quiere ser donante de médula.



Lo que NO significa

- No significa que tengas leucemia ni que vayas a tenerla con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No todas las personas con la variante tienen las mismas manifestaciones.



¿Qué es el gen GATA2?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **GATA2**. Este gen dirige la formación de las células madre de la sangre y de algunas células del sistema inmune (monocitos, linfocitos B y células NK). Cuando una copia no funciona, estas células disminuyen y la médula puede volverse frágil.

Por la falta de células inmunes, pueden aparecer infecciones por micobacterias atípicas, hongos o el virus del papiloma humano (verrugas). Otras manifestaciones son la proteinosis alveolar (acumulación de proteínas en los pulmones), el linfedema y la sordera. El riesgo de síndrome mielodisplásico y leucemia es alto, a menudo en la adolescencia o la juventud.



¿Qué manifestaciones puede tener?

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

Manifestación	Población general	Con variante en GATA2
Síndrome mielodisplásico o leucemia mieloide aguda	<1%	alto (~50% o más a los 40 años)
Infecciones graves o poco habituales, verrugas	raras	frecuentes
Linfedema, problemas pulmonares o sordera	raros	menos frecuentes

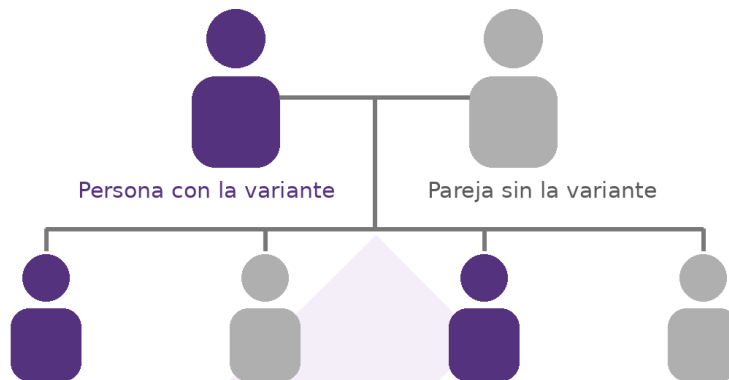
Cifras de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Maese 2024) y de revisiones internacionales (Calvo 2023). Algunas personas con la variante tienen pocas manifestaciones durante muchos años.

Recuerda: los controles periódicos permiten detectar los cambios en la médula a tiempo y planificar un trasplante, que puede curar la condición, en el mejor momento.



¿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 la AACR (Maese 2024) y de expertos en deficiencia de **GATA2**. Tu equipo de hematología e inmunología las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Sangre, médula e inmunidad		
Hemograma con recuento de monocitos y estudio de linfocitos (citometría)	Al diagnóstico	Cada 6–12 meses
Estudio de médula ósea (biopsia con estudios genéticos)	Al diagnóstico	Cada 1–2 años o si cambia el hemograma
Evaluación por hematólogo e inmunólogo	Al diagnóstico	Al menos anual
Pruebas de función pulmonar	Al diagnóstico	Según indicación
Prevención		
Vacuna contra el virus del papiloma humano (VPH) y Papanicolaou en mujeres	Según edad	Según indicación
Conversar sobre antibióticos preventivos si los recuentos de células inmunes están bajos	Según indicación	Según indicación
Conversar con tiempo sobre el trasplante de médula ósea con un centro con experiencia	Al diagnóstico	Según evolución
No fumar ni exponerse a humo o polvo, que dañan los pulmones	Siempre	Siempre
Consultar ante moretones o sangrados fáciles, cansancio marcado, palidez, fiebre o infecciones frecuentes	Siempre	Siempre

El trasplante de médula ósea es el único tratamiento que corrige la condición; el momento se decide con el equipo, idealmente antes de que aparezca una leucemia. Los familiares donantes deben estudiarse antes.



Si desarrollas una enfermedad de la médula o infecciones graves

El tratamiento lo define el equipo de hematología e inmunología. El trasplante de médula ósea puede curar la condición. Tu resultado es clave para elegir al donante: no debe ser un familiar con la misma variante.



¿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 el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la infancia, sobre todo si tienen infecciones frecuentes, verrugas o recuentos bajos.



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

¿Voy a tener leucemia?

El riesgo es alto, pero no todas las personas la desarrollan. Los controles permiten detectar los cambios tempranos y planificar un trasplante a tiempo.

2

¿Por qué importa si un familiar quiere donarme médula?

Porque si en algún momento necesitas un trasplante de médula, el donante no debe tener la misma variante. Por eso, los familiares que se ofrezcan como donantes deben estudiarse antes.

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

Maese LD, et al. Update on hematopoietic malignancy predisposition syndromes from the AACR Childhood Cancer Predisposition Working Group. Clin Cancer Res. 2024. Calvo KR, Hickstein DD. The spectrum of **GATA2** deficiency syndrome. Blood. 2023;141(13):1524-1532.

Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. Blood. 2022;140(12):1345-1377.

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