



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en KIT

Tumor del estroma gastrointestinal (GIST) familiar

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **KIT**. Esto significa un riesgo aumentado de tumores del estroma gastrointestinal (GIST), tumores que se forman en la pared del tubo digestivo, a menudo varios a la vez, junto con manchas oscuras en la piel o alteraciones de los mastocitos (células que participan en las alergias). Es una condición muy poco frecuente. Existen tratamientos eficaces y los controles permiten detectar los tumores a tiempo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



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 KIT?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **KIT**. Este gen produce un receptor que estimula el crecimiento de algunas células del tubo digestivo (las células intersticiales de Cajal). Las variantes que causan GIST familiar dejan el receptor activado de forma permanente, lo que favorece el crecimiento de estos tumores.

Los GIST asociados a **KIT** suelen ser varios, en el intestino delgado y el estómago, y aparecen en la adultez. Algunas personas tienen además manchas oscuras en la piel, alteraciones de los mastocitos (urticaria pigmentosa) o dificultad para tragar.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en KIT
GIST (a menudo varios)	muy raro	alto (la mayoría de los portadores, en la adultez)
Manchas oscuras en la piel, alteraciones de mastocitos	raros	frecuentes

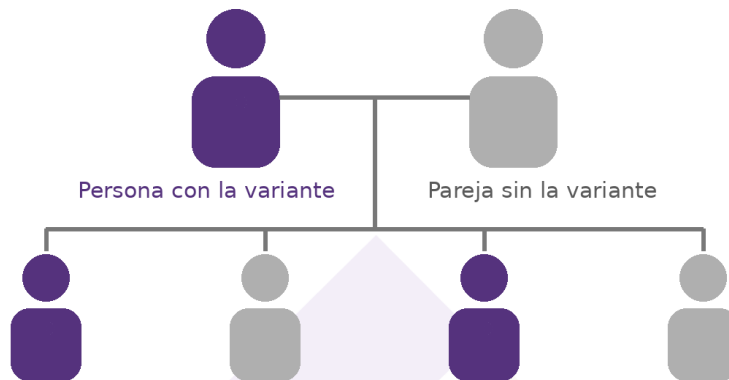
*Las variantes hereditarias en **KIT** se han descrito en pocas familias, por lo que no hay cifras precisas. En ellas, la mayoría de las personas con la variante desarrolló uno o más GIST en la adultez.*

Recuerda: existen medicamentos muy eficaces para los GIST. Detectarlos pequeños permite tratarlos con cirugías menores.



¿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

No existen guías NCCN con un esquema de controles para el GIST familiar. Estas son las sugerencias de los expertos; tu equipo las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Tubo digestivo		
Evaluación inicial con endoscopia alta y estudio de imágenes del abdomen (resonancia o escáner)	Al diagnóstico (adultez)	Una vez
Controles de imagen del abdomen y endoscopia	Después de la evaluación inicial	Cada 1–2 años, según el equipo*
Todas las personas		
Consultar ante sangre en las deposiciones o deposiciones negras, anemia, dolor abdominal, dificultad para tragar o un bulto en el abdomen	Siempre	Siempre
Evaluación por dermatólogo de manchas o lesiones de la piel	Al diagnóstico	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* La frecuencia de los controles no está establecida por falta de estudios; se decide con el equipo según los hallazgos y la historia familiar.

Si tienes un GIST

Los GIST se tratan con cirugía y, según el caso, con medicamentos dirigidos como el imatinib, que suelen ser muy eficaces en los GIST con cambios en **KIT**. Como pueden aparecer varios tumores a lo largo de la vida, se prefieren cirugías que conserven la mayor cantidad posible de tubo digestivo.



¿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 se estudian habitualmente a partir de los 18 años, antes de comenzar los controles, o antes si tienen síntomas.



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



¿Los GIST son cáncer?

Son tumores que pueden ser benignos o malignos según su tamaño, ubicación y velocidad de crecimiento. Por eso es importante detectarlos pequeños.



¿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: Gastrointestinal Stromal Tumors.

Ricci R. Syndromic gastrointestinal stromal tumors. Hered Cancer Clin Pract. 2016;14:15.

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