



## GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

# Mi estudio genético encontró una variante en TERT

## Trastorno de la biología de los telómeros

### ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **TERT**. Este gen mantiene los telómeros, los extremos protectores de los cromosomas. Cuando no funciona bien, los telómeros se acortan antes de tiempo, lo que puede afectar con los años a los órganos que renuevan mucho sus células. Las manifestaciones más frecuentes en los adultos son la fibrosis pulmonar, la falla de la médula ósea (recuentos bajos), la enfermedad del hígado y un riesgo aumentado de síndrome mielodisplásico, leucemia y algunos cánceres de cabeza y cuello. Muchas personas con la variante tienen pocas o ninguna manifestación. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



#### Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de problemas de la médula ósea, los pulmones y el hígado, y de algunos cánceres.
- Los controles periódicos y evitar algunas exposiciones 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 vayas a tener todas estas manifestaciones: varían mucho de una persona a otra.
- 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 TERT?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **TERT**. Este gen produce parte de la telomerasa, la enzima que alarga los telómeros. Con una copia que no funciona, los telómeros son más cortos, sobre todo en las células de la sangre, los pulmones y el hígado.

En las familias con variantes en **TERT**, las manifestaciones pueden aparecer a edades más tempranas en cada generación, porque los telómeros cortos también se heredan. Otras señales pueden ser las canas muy prematuras. Cuando las dos copias no funcionan, se produce una forma grave de la infancia (disqueratosis congénita).



### ¿Qué manifestaciones puede tener?

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

| Manifestación                                | Población general | Con variante en TERT                                  |
|----------------------------------------------|-------------------|-------------------------------------------------------|
| Fibrosis pulmonar (adultez)                  | rara              | aumentada (la manifestación más frecuente en adultos) |
| Recuentos bajos o falla de la médula ósea    | rara              | aumentada                                             |
| Síndrome mielodisplásico o leucemia mieloide | <1%               | aumentado                                             |
| Enfermedad del hígado (fibrosis, cirrosis)   | poco frecuente    | aumentada                                             |
| Cánceres de cabeza y cuello (boca, faringe)  | raros             | aumentados                                            |



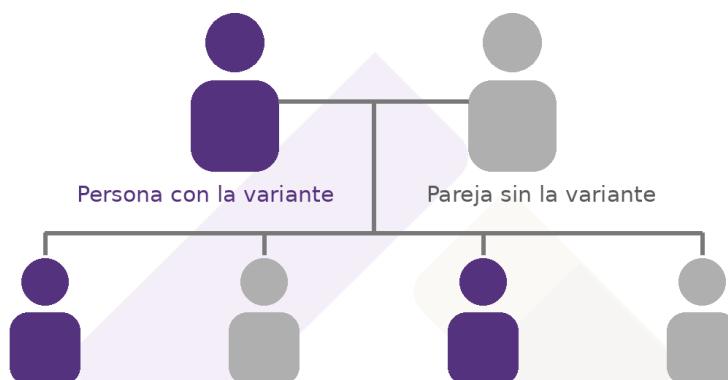
Según las guías internacionales de trastornos de los telómeros (Team Telomere) y revisiones (Niewisch 2019). Las cifras exactas no se conocen y dependen de la variante, de la longitud de los telómeros y de factores como el tabaco.

**Recuerda:** muchas complicaciones pueden prevenirse o tratarse a tiempo si se controlan la sangre, los pulmones y el hígado, y se evitan el tabaco y el alcohol.



## ¿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 para estos trastornos. Estas son las recomendaciones de las guías internacionales de trastornos de los telómeros y de la AACR. Tu equipo las adaptará a tu situación.

| Qué hacer                                                                                                 | Desde cuándo            | Con qué frecuencia                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|--------------------------------------|
| <b>Controles</b>                                                                                          |                         |                                      |
| Hemograma                                                                                                 | <b>Al diagnóstico</b>   | Anual (más seguido si está alterado) |
| Medición de la longitud de los telómeros (en un laboratorio especializado)                                | <b>Al diagnóstico</b>   | Una vez                              |
| Pruebas de función pulmonar                                                                               | <b>Al diagnóstico</b>   | Anual                                |
| Exámenes del hígado y ecografía (o elastografía)                                                          | <b>Al diagnóstico</b>   | Anual                                |
| Examen de la boca por odontólogo o especialista (lesiones blancas, cáncer)                                | <b>Al diagnóstico</b>   | Cada 6–12 meses                      |
| Estudio de médula ósea si el hemograma está alterado                                                      | <b>Según indicación</b> | Según indicación                     |
| <b>Todas las personas</b>                                                                                 |                         |                                      |
| No fumar ni vapear, evitar el alcohol y la exposición a polvos o humos que dañan los pulmones             | <b>Siempre</b>          | Siempre                              |
| Avisar a tu equipo antes de una quimioterapia, radioterapia o trasplante: pueden requerir dosis ajustadas | <b>Siempre</b>          | Cada vez                             |
| Consultar ante moretones o sangrados fáciles, cansancio marcado, palidez, fiebre o infecciones frecuentes | <b>Siempre</b>          | Siempre                              |



Si llega a necesitarse un trasplante de médula ósea, se usan esquemas de preparación de menor intensidad, y los familiares donantes deben estudiarse antes.

## Tratamientos

La falla de la médula puede tratarse con hormonas androgénicas (como danazol) o con trasplante de médula. La fibrosis pulmonar puede tratarse con medicamentos antifibróticos y, en casos avanzados, con trasplante de pulmón. Tu resultado es importante para elegir tratamientos y dosis seguras.



## ¿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 adultez o antes si tienen recuentos bajos u otras manifestaciones; en algunas familias las manifestaciones aparecen más jóvenes en cada generación.



**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 todas estas enfermedades?

No. Muchas personas con una variante en **TERT** tienen pocas manifestaciones o ninguna. Los controles permiten detectar los problemas a tiempo.



### ¿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.



### ¿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](http://www.tugenetista.cl) · [contacto@tugenetista.cl](mailto:contacto@tugenetista.cl)

#### Referencias

Niewisch MR, Savage SA. An update on the biology and management of dyskeratosis congenita and related telomere biology disorders. Expert Rev Hematol. 2019;12(12):1037-1052.

Team Telomere. Telomere biology disorders: diagnosis and management guidelines. 2.ª ed. 2022.

Maese LD, et al. Update on hematopoietic malignancy predisposition syndromes from the AACR Childhood Cancer Predisposition Working Group. Clin Cancer Res. 2024.  
*Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.*

