



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en PTCH1

Síndrome de Gorlin (síndrome del carcinoma basocelular nevoide)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **PTCH1**. Esto significa que tienes el síndrome de Gorlin, también llamado síndrome del carcinoma basocelular nevoide. Su característica principal es la aparición, desde la adolescencia o la juventud, de varios carcinomas basocelulares: un tipo de cáncer de piel que crece lentamente y que casi nunca se disemina a otros órganos. También son frecuentes los quistes en la mandíbula y otras características que no causan problemas de salud. Con controles, protección solar y evitando la radiación innecesaria, la expectativa de vida es similar a la de la población general. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo alto de desarrollar varios carcinomas basocelulares de la piel y quistes en la mandíbula.
- Los controles de piel y dentales permiten tratarlos cuando son pequeños.
- Debes protegerte del sol y evitar la radiación innecesaria.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que vayas a tener un cáncer grave: el carcinoma basocelular casi nunca se disemina.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que todas las personas con la variante tengan las mismas manifestaciones: varían mucho, incluso dentro de una familia.



¿Qué es el gen PTCH1 y el síndrome de Gorlin?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **PTCH1**. Este gen actúa como un freno de la vía "Hedgehog", una señal que controla el crecimiento de las células durante el desarrollo y en la piel. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido (por ejemplo, por el sol o la radiación), las células pueden crecer sin control y formar un tumor, casi siempre benigno o de bajo riesgo.

Además de los carcinomas basocelulares y los quistes de la mandíbula (queratoquistes odontogénicos), muchas personas tienen pequeños hoyuelos en las palmas de las manos y las plantas de los pies, una cabeza de mayor tamaño, una frente prominente, alteraciones de las costillas o las vértebras y calcificaciones dentro del cráneo que no causan síntomas. Con menos frecuencia aparecen fibromas (tumores benignos) en los ovarios o el corazón y, en los primeros años de vida, un tumor cerebral llamado meduloblastoma. Otro gen, **SUFU**, causa una forma parecida del síndrome, pero con riesgos y controles distintos; esta guía es para las personas con una variante en **PTCH1**.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en PTCH1
Carcinoma basocelular de la piel (suelen ser varios)	frecuente, sobre todo después de los 60 años	~90% (80% a los 50 años); desde la adolescencia



Manifestación	Población general	Con variante en PTCH1
Quistes de la mandíbula (queratoquistes)	raro	~75–90% (sobre todo entre los 10 y los 30 años)
Hoyuelos en palmas y plantas; calcificación dentro del cráneo (sin síntomas)	raro	muy frecuentes (~90% a los 30 años)
Fibroma de ovario (benigno)	raro	~6–20% de las mujeres
Fisura de labio o paladar	~0,1%	~5%
Fibroma del corazón (benigno)	muy raro	~2%
Meduloblastoma (tumor cerebral, primeros años de vida)	muy raro	menos de 2%
Meningioma (tumor benigno de las meninges)	raro	~2%

Cifras de GeneReviews (Evans, actualización 2024) y del grupo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica Europa (SIOPE; Guerrini-Rousseau 2021). Los carcinomas basocelulares son menos frecuentes en piel más oscura. El síndrome afecta a 1 de cada 19.000 a 31.000 personas, pero las variantes en **PTCH1** serían más frecuentes: algunas personas que la descubren en un estudio de panel tienen pocas o ninguna de estas manifestaciones.

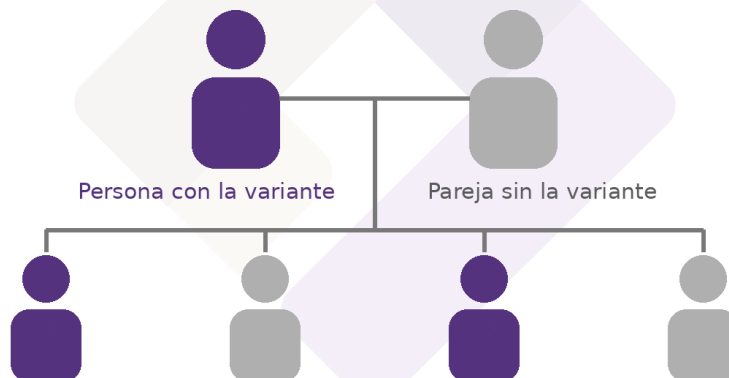
Recuerda: el carcinoma basocelular es el cáncer de piel de menor gravedad: crece lento y casi nunca se disemina. Detectarlo y tratarlo cuando es pequeño evita cirugías más grandes.



¿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.

Cerca de 1 de cada 4 personas es la primera de su familia con el síndrome (la variante apareció por primera vez en ella). Algunas personas tienen la variante solo en parte de sus células (mosaico) y pueden tener manifestaciones más leves o en una sola zona del cuerpo.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante



Mi plan de cuidado

Las guías NCCN no tienen un esquema de controles para el síndrome de Gorlin. Estas son las recomendaciones del grupo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica Europa (SIOPE 2021) y de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR 2017 y 2024), coherentes con la guía europea (Verkouteren 2022) y la guía de la Academia Americana de Dermatología (2026). Tu equipo las adaptará a tus manifestaciones; lo ideal es un equipo con experiencia (dermatología, cirugía maxilofacial, pediatría y genética).



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Evaluación inicial		
Ecocardiograma (corazón) y examen de ojos por oftalmólogo	Al diagnóstico (idealmente antes de los 6 meses de vida)	Una vez; luego según indicación
Niños y niñas		
Control pediátrico con examen neurológico, medición de la cabeza y evaluación del desarrollo	Al diagnóstico	Cada 6 meses hasta los 5 años
Resonancia cerebral solo si hay síntomas (no se recomienda de rutina con PTCH1)	Según síntomas	Según indicación
Control dental y, desde los 8 años, imagen de los maxilares para buscar quistes: resonancia (sin radiación) o radiografía panorámica	2 años	Dental anual; imagen cada 12–18 meses*
Todas las personas		
Examen de toda la piel por dermatólogo, incluidas las zonas no expuestas al sol	10 años (antes si recibió radioterapia)	Anual; cada 3–6 meses cuando aparecen carcinomas
Evitar la radiación innecesaria: preferir resonancia o ecografía a las radiografías y el escáner. La radioterapia solo si no hay alternativa	Siempre	Siempre
Protección solar diaria (sombra, ropa, sombrero, bloqueador) y mantener niveles adecuados de vitamina D (consultar si necesitas un suplemento)	Desde la infancia	Todos los días
Consultar ante una lesión de la piel que crece, sangra o no cicatriza, hinchazón de la mandíbula, dientes que se mueven o, en niños, vómitos, dolor de cabeza o retroceso en el desarrollo	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días
Mujeres		
Ecografía pélvica (ovarios)	18 años	Una vez; luego si hay síntomas**

* SIOPE (2021) y GeneReviews proponen la imagen de los maxilares anual o cada 12–18 meses desde los 8 años, y espaciarla después de los 30 si nunca hubo quistes; la guía europea (Verkouteren 2022), cada 2 años hasta los 22 (anual si ya hubo un quiste) y luego solo según síntomas. ** SIOPE y GeneReviews recomiendan una ecografía a los 18 años; la guía europea, solo si hay dolor o alteraciones menstruales. Las personas con una variante en **SUFU** tienen un plan distinto (resonancias cerebrales frecuentes en los primeros 5 años).

Si tienes carcinomas basocelulares o quistes

Los carcinomas basocelulares se tratan con cirugía (en zonas delicadas, como la cara, con cirugía de Mohs) y, en lesiones pequeñas y superficiales, con cremas (imiquimod o 5-fluorouracilo) o terapia fotodinámica. Cuando son muchos o difíciles de operar, existen medicamentos orales que bloquean la vía Hedgehog (vismodegib, sonidegib); eficaces, pero con efectos adversos (calambres, pérdida del gusto, caída del cabello). La radioterapia se evita, porque puede causar muchos carcinomas nuevos en la zona tratada. Los quistes de la mandíbula se tratan con cirugía maxilofacial y pueden reaparecer.



¿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 los mismos riesgos (las mujeres, además, el de fibromas de ovario) y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas deben estudiarse en la infancia, idealmente al nacer, porque el ecocardiograma y los controles pediátricos comienzan en los primeros meses de vida. Así, los niños sin la variante evitan controles innecesarios.



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 cáncer?

Es muy probable que tengas carcinomas basocelulares, pero es el cáncer de piel menos grave: crece lento y casi nunca se disemina. Los otros tumores del síndrome son raros y, en su mayoría, benignos. La expectativa de vida es similar a la de la población general.



¿Por qué debo evitar la radiación?

Porque en las personas con este síndrome la radiación puede activar la formación de carcinomas en la zona expuesta. Por eso se prefieren la resonancia y la ecografía, y la radioterapia se usa solo si no hay alternativa. Si necesitas un examen con radiación, no lo evites: avisa de tu condición para que se use la menor dosis posible.



¿Mi hijo o hija tendrá un tumor cerebral?

Con una variante en **PTCH1** el riesgo de meduloblastoma es bajo (menos de 2%) y se concentra en los primeros años de vida. Por eso no se recomiendan resonancias de rutina, sino controles pediátricos y consultar ante síntomas como vómitos, dolor de cabeza, crecimiento rápido de la cabeza o retroceso en el desarrollo.

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

Guerrini-Rousseau L, Smith MJ, Kratz CP, et al. Current recommendations for cancer surveillance in Gorlin syndrome: a report from the SIOPE host genome working group (SIOPE HGWG). *Fam Cancer*. 2021;20(4):317-325.

Foulkes WD, Kamihara J, Evans DGR, et al. Cancer surveillance in Gorlin syndrome and rhabdoid tumor predisposition syndrome. *Clin Cancer Res*. 2017;23(12):e62-e67.

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.

Verkouteren BJA, Cosgun B, Reinders MGHC, et al. A guideline for the clinical management of basal cell naevus syndrome (Gorlin-Goltz syndrome). *Br J Dermatol*. 2022;186(2):215-226.

Cahn BA, Zhang R, Sidwell AM, et al. Clinical practice guidelines for the management of basal cell carcinoma in Gorlin syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 2026;94(2):485-494.

Evans DG. Nevoid basal cell carcinoma syndrome. En: Adam MP, et al., eds. *GeneReviews*. University of Washington, Seattle; actualizado en 2024.

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