



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en GPC3

Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **GPC3**. Este gen está en el cromosoma X. En los hombres, una variante en **GPC3** causa el síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, una condición de sobrecrecimiento con un riesgo aumentado de algunos tumores de la infancia, como el tumor de Wilms (riñón) y el hepatoblastoma (hígado). Las mujeres con la variante suelen ser portadoras, sin manifestaciones o con manifestaciones leves. Esta guía te ayuda a entender el resultado y a preparar el plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Los niños varones con la variante tienen un riesgo aumentado de algunos tumores en la infancia.
- Existen controles que permiten detectarlos a tiempo.
- Las mujeres portadoras pueden transmitir la variante a sus hijos.



Lo que NO significa

- No significa que vaya a aparecer un tumor con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- Si eres mujer, en general no significa que tengas la condición.



¿Qué es el gen GPC3 y el síndrome de Simpson-Golabi-Behmel?

El gen **GPC3** está en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres, uno. Este gen produce una proteína que frena el crecimiento durante el desarrollo antes del nacimiento. Cuando no funciona, se produce un sobrecrecimiento.

Los niños con el síndrome suelen nacer grandes y crecer más que sus pares, con rasgos característicos de la cara, la lengua grande y, a veces, diferencias en el corazón, los riñones, las manos o el desarrollo. Las mujeres portadoras habitualmente no tienen manifestaciones, aunque algunas tienen rasgos leves.



¿Qué manifestaciones puede tener?

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

Manifestación	Población general	Hombres con variante en GPC3
Sobrecrecimiento antes y después del nacimiento	—	muy frecuente
Tumor de Wilms o hepatoblastoma (en la infancia)	muy raros	~5–10%
Diferencias del corazón, riñones u otros órganos	raras	frecuentes
Mujeres portadoras: tumores	muy raros	sin aumento demostrado

Cifras de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Kalish 2024) y de GeneReviews. El riesgo de tumores se concentra en los primeros años de vida.

Recuerda: el tumor de Wilms y el hepatoblastoma tienen muy buen pronóstico cuando se detectan pequeños. Los controles se concentran en los primeros años.



¿Cómo se hereda?

La condición se hereda ligada al cromosoma X. Cada hijo varón de una mujer portadora tiene un 50% de probabilidad de heredar la variante y tener el síndrome, y cada hija, un 50% de probabilidad de ser portadora.

Un hombre con la variante la transmite a todas sus hijas (que serán portadoras) y a ninguno de sus hijos varones. Algunas variantes aparecen por primera vez en el niño.



Mi plan de cuidado

No existen guías NCCN para este síndrome. Estas son las recomendaciones de la AACR (Kalish 2024). Tu equipo las adaptará a la edad de tu hijo.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Niños con el síndrome		
Ecografía de abdomen (riñones e hígado)	Al diagnóstico	Cada 3 meses hasta los 7 años
Alfafetoproteína en sangre (hígado)	Al diagnóstico	Cada 3 meses hasta los 4 años
Ecocardiograma y evaluación del desarrollo, la audición y otros órganos	Al diagnóstico	Según indicación
Mujeres portadoras		
Controles de salud habituales; conversar en asesoramiento genético antes de un embarazo	Antes de un embarazo	Una vez
Todas las personas		
Consultar ante un bulto o aumento de volumen del abdomen, sangre en la orina o color amarillo de la piel	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Si tu hijo tiene un tumor

El tumor de Wilms y el hepatoblastoma se tratan en centros de oncología pediátrica, con cirugía y quimioterapia según la etapa. En el tumor de Wilms se prefiere una cirugía que conserve el riñón cuando es posible.



¿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 la variante; los hombres tienen el síndrome y las mujeres suelen ser portadoras sin manifestaciones.



Hijos y hermanos varones deben estudiarse lo antes posible, idealmente al nacer, porque los controles comienzan en el diagnóstico.



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

Soy mujer y portadora, ¿qué significa para mí?

En general, no tienes manifestaciones ni más riesgo de tumores. Tu resultado es importante para tus hijos: cada hijo varón tiene un 50% de probabilidad de heredar la variante.

2

¿Por qué ecografías cada 3 meses?

Porque los tumores de la infancia pueden crecer rápido. La ecografía no usa radiación y permite encontrarlos pequeños.

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

Kalish JM, et al. Update on surveillance for Wilms tumor and hepatoblastoma in Beckwith-Wiedemann syndrome and other predisposition syndromes. Clin Cancer Res. 2024;30(23):5260-5269.

Sajorda BJ, Gonzalez-Gandolfi CX, Hathaway ER, Kalish JM. Simpson-Golabi-Beckwith syndrome type 1. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.

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