



## GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

# Mi estudio genético encontró una variante en PDGFRA

## Tumor del estroma gastrointestinal (GIST) familiar

### ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **PDGFRA**. 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, y de pólipos inflamatorios benignos del estómago y el intestino. 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 PDGFRA?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **PDGFRA**. 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 **PDGFRA** suelen aparecer en el estómago y ser de un tipo llamado epitelioides. También pueden aparecer pólipos fibroides inflamatorios (benignos) en el estómago y el intestino.



### ¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

| Tipo de cáncer                  | Población general | Con variante en PDGFRA                             |
|---------------------------------|-------------------|----------------------------------------------------|
| GIST (a menudo varios)          | muy raro          | alto (la mayoría de los portadores, en la adultez) |
| Pólipos fibroides inflamatorios | raros             | frecuentes                                         |

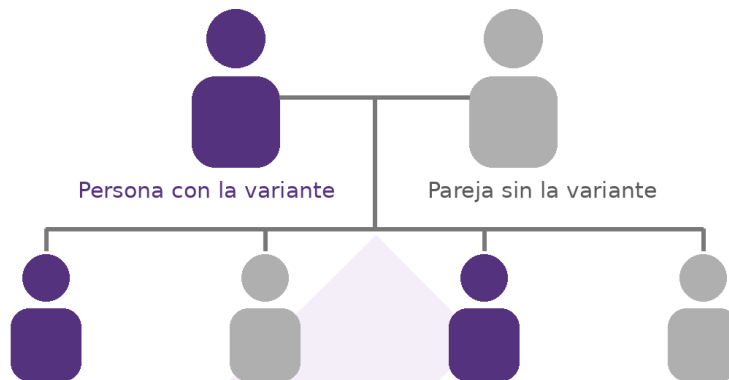
*Las variantes hereditarias en **PDGFRA** se han descrito en pocas familias, por lo que no hay cifras precisas. En ellas, la mayoría de las personas con la variante desarrolló uno o más GIST en la adultez.*

**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              |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|---------------------------------|
| <b>Tubo digestivo</b>                                                                                                                     |                                         |                                 |
| Evaluación inicial con endoscopia alta y estudio de imágenes del abdomen (resonancia o escáner)                                           | <b>Al diagnóstico (adultez)</b>         | Una vez                         |
| Controles de imagen del abdomen y endoscopia                                                                                              | <b>Después de la evaluación inicial</b> | Cada 1–2 años, según el equipo* |
| <b>Todas las personas</b>                                                                                                                 |                                         |                                 |
| Consultar ante sangre en las deposiciones o deposiciones negras, anemia, dolor abdominal, dificultad para tragar o un bulto en el abdomen | <b>Siempre</b>                          | Siempre                         |
| Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol                      | <b>Siempre</b>                          | 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. Algunos cambios en **PDGFRA** (como D842V) no responden al imatinib, pero sí a otros medicamentos, como el avapritinib; por eso tu resultado es importante para elegir el tratamiento.



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