



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en RHBDF2

Tilosis con cáncer de esófago

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **RHBDF2**. Algunas variantes específicas de este gen causan la tilosis con cáncer de esófago, una condición muy poco frecuente en la que la piel de las palmas de las manos y las plantas de los pies se engrosa desde la infancia, y aumenta el riesgo de un tipo de cáncer de esófago (escamoso) en la adultez. Los controles con endoscopia permiten detectarlo a tiempo. Tu genetista revisará si tu variante es de las que causan esta condición. Esta guía te ayuda a entender tu resultado.



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 RHBDF2?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **RHBDF2**. Este gen regula señales de crecimiento en la piel y en el revestimiento del esófago. Las variantes que causan tilosis activan en exceso estas señales, lo que engrosa la piel de las palmas y las plantas y favorece cambios en el esófago.

El engrosamiento de las palmas y las plantas (queratodermia) suele aparecer entre los 5 y los 15 años. Si tu variante se encontró en un estudio de panel y no tienes estos cambios en la piel, es posible que no tengas la condición: conversa con tu genetista.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en RHBDF2
Engrosamiento de la piel de palmas y plantas	muy raro	casi todos (desde la infancia)
Cáncer de esófago (escamoso)	<1%	muy alto en las familias descritas
Lesiones blancas en la boca	raras	frecuentes

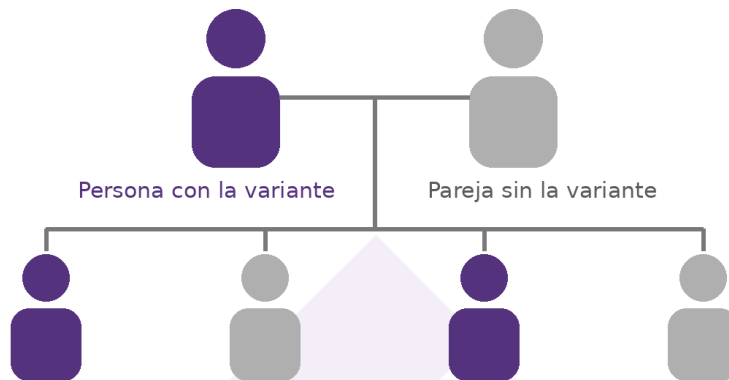
Cifras de las pocas familias descritas en el mundo (Ellis 2015). El riesgo de cáncer de esófago aumenta mucho con el tabaco y el alcohol.

Recuerda: el cáncer de esófago detectado en etapa inicial tiene mejor pronóstico. La endoscopia anual y evitar el tabaco y el alcohol son las medidas más importantes.



¿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 la tilosis. Estas son las recomendaciones de los grupos con mayor experiencia (Ellis 2015). Tu equipo las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Esófago		
Endoscopia alta con biopsias (idealmente con técnicas de tinción)	20 años	Anual
Todas las personas		
No fumar y evitar el alcohol (aumentan mucho el riesgo)	Siempre	Siempre
Consultar ante dificultad o dolor para tragar, o baja de peso	Siempre	Siempre
Cuidado de la piel de manos y pies con dermatólogo (cremas y tratamientos)	Según indicación	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Si tienes lesiones en el esófago

Las lesiones iniciales pueden tratarse por endoscopia. El cáncer de esófago se trata en un centro con experiencia, con cirugía, quimioterapia o radioterapia según la etapa.



¿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 pueden estudiarse en la adolescencia o la adultez, antes de comenzar las endoscopías; el engrosamiento de las palmas desde la infancia suele indicar quién tiene la variante.



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



No tengo la piel engrosada, ¿tengo la condición?

Probablemente no, porque casi todas las personas con tilosis tienen engrosamiento de las palmas y las plantas desde la infancia. Tu genetista revisará si tu variante es de las que causan la condición.



¿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

Ellis A, Risk JM, Maruthappu T, Kelsell DP. Tylosis with oesophageal cancer: diagnosis, management and molecular mechanisms. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10:126.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.