



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en POT1

Síndrome de predisposición tumoral asociado a POT1

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **POT1**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de algunos tumores, principalmente melanoma de la piel y algunos cánceres de la sangre (como la leucemia linfática crónica), y con menos frecuencia angiosarcoma (un tumor de los vasos sanguíneos, a veces del corazón) y tumores cerebrales. Es un gen descrito hace pocos años, por lo que los riesgos todavía se están precisando. 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 POT1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **POT1**. Este gen protege los extremos de los cromosomas, llamados telómeros, que funcionan como las puntas plásticas de los cordones. Las variantes que causan este síndrome hacen que los telómeros sean más largos de lo normal; esto permite que algunas células se dividan más veces de lo habitual y acumulen más errores, lo que favorece la aparición de tumores.

Por eso se le llama también un "síndrome de telómeros largos". Muchas personas portadoras presentan, con los años, grupos de células de la sangre que crecen más que otras (clonalidad), lo que se relaciona con el mayor riesgo de cánceres de la sangre.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en POT1
Cualquier cáncer	~50%	~60%
Melanoma de la piel	~2-3%	~3-5% (el tumor más frecuente)
Angiosarcoma (incluido el del corazón)	muy raro	~1-2%
Leucemia linfática crónica	<1%	~1-2% (evidencia débil)
Gliomas (tumores cerebrales)	0,6%	aumento probablemente bajo
Cáncer de tiroides, colon, sarcomas y otros cánceres de la sangre	—	posible aumento (datos limitados)

Estimaciones de las guías británicas (Tsoulaki 2025), que probablemente sobreestiman el riesgo, porque se basan en familias con muchos casos. Algunos estudios de familias con telómeros largos (DeBoy 2023; Davidson-Swinton 2026) encontraron cifras mayores de cánceres de la sangre y clonalidad, y GeneReviews describe riesgos más altos en familias muy afectadas. Los melanomas pueden aparecer desde la



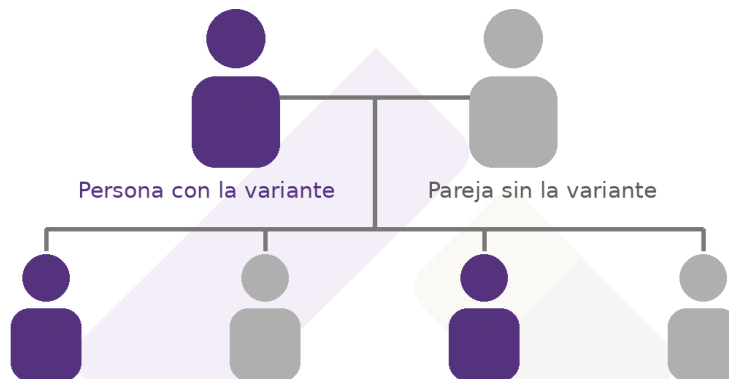
adolescencia (entre los 15 y los 80 años) y a menudo son múltiples. Las guías NCCN consideran a **POT1** un gen de riesgo moderado para melanoma. No hay evidencia de mayor riesgo de cáncer de mama.

Recuerda: muchas personas con una variante en **POT1** nunca desarrollan cáncer. La protección solar y los controles de la piel 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 específicas para **POT1**. Estas recomendaciones se basan en las guías británicas (UKCGG/CanGene-CanVar 2025); las diferencias con GeneReviews se indican al pie. Tu equipo las adaptará a tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Piel (melanoma)		
Examen inicial de toda la piel por un dermatólogo, con educación sobre el autoexamen	18 años (o al diagnóstico)	Una vez
Controles de piel por dermatólogo si tienes factores de riesgo: melanoma previo, familiares con melanoma (sobre todo jóvenes), más de 100 lunares o 5 o más lunares atípicos	Según el dermatólogo	Cada 3–6 meses*
Protección solar, autoexamen mensual de la piel y evitar camas solares	Siempre	Todos los días
Sangre y otros órganos		
Resonancia cardíaca en un centro especializado, solo si un familiar de primer o segundo grado tuvo angiosarcoma del corazón	18 años	Cada 6–12 meses
Resonancia cerebral, solo si hay varios familiares con tumores cerebrales	18 años	Anual, si se decide realizar
Hemograma y examen de ganglios: no se recomiendan de rutina en la guía británica**	—	—
Controles de mama, colon y otros, según las recomendaciones para la población general	Según edad	Según indicación



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Todas las personas		
Evitar la radiación innecesaria (preferir resonancia y ecografía)	Siempre	Siempre
Consultar ante ganglios aumentados de tamaño, fiebre o sudoración nocturna, baja de peso sin causa, falta de aire o dolor de cabeza persistente	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* Sin factores de riesgo, la guía británica no considera necesario un control anual con dermatólogo; GeneReviews propone examen de piel anual en todos los portadores. ** GeneReviews propone examen físico y hemograma anual desde los 18 años. La guía británica no recomienda la resonancia de cuerpo completo, la ecocardiografía ni la resonancia de mamas de rutina. Todas sus recomendaciones tienen un grado de evidencia moderado y basado en opinión de expertos.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado es importante para tus controles posteriores y, si tienes un cáncer de la sangre, para la elección de un donante en caso de trasplante (los familiares con la variante no son buenos donantes). Comparte tu resultado con tu equipo tratante: el comité oncológico definirá el mejor tratamiento para tu situación.



¿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 se estudian habitualmente a partir de los 18 años, cuando comienzan los controles, aunque pueden protegerse del sol desde pequeños tengan o no 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



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. El riesgo exacto aún no se conoce, y muchas personas con la variante nunca desarrollan cáncer. Los controles de la piel permiten detectar el melanoma a tiempo.



¿Qué son los telómeros?

Son los extremos de los cromosomas, que se acortan cada vez que una célula se divide y así limitan cuántas veces puede hacerlo. Con variantes en **POT1**, los telómeros son más largos, y las células pueden dividirse más veces de lo normal.



¿Por qué las recomendaciones son distintas según la guía?

Porque **POT1** es un gen descrito recientemente y hay pocos estudios. Por eso las recomendaciones se adaptan a tu historia familiar y pueden cambiar a medida que se aprenda más.



4

¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo con dermatólogo, hematólogo y genetista con experiencia en predisposición hereditaria a cáncer.

5

¿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

Henry ML, Osborne J, Else T. **POT1** Tumor Predisposition. En: Adam MP, et al., editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington; actualizado en 2022.

Tsoulaki O, Evans DG, Sinha K, et al. UK clinical practice guidelines for the management of patients with constitutional **POT1** pathogenic variants. J Med Genet. 2025. doi:10.1136/jmg-2025-110638.

Freitas MB, Desmyter L, Badoer C, et al. **POT1** tumour predisposition: a broader spectrum of associated malignancies and proposal for additional screening program. Eur J Hum Genet. 2024;32:980-986.

DeBoy EA, Tassia MG, Schratz KE, et al. Familial clonal hematopoiesis in a long telomere syndrome. N Engl J Med. 2023;388(26):2422-2433.

Davidson-Swinton HR, Iyer S, Kolchinski A, et al. Lymphoid malignancy and clonality in the **POT1**-mediated long telomere syndrome. Blood. 2026;147(19):2226-2237.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Melanoma: Cutaneous (versión 3.2026) y Melanoma: Uveal (versión 2.2026).

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