



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en APC

Poliposis adenomatosa familiar (PAF)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **APC**. Esta variante causa la poliposis adenomatosa familiar (PAF), una condición en la que se forman numerosos pólipos en el colon y el recto. Sin controles, estos pólipos tienen una alta probabilidad de transformarse en cáncer. La buena noticia es que, con colonoscopías periódicas y una cirugía en el momento adecuado, el cáncer de colon se puede prevenir. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo alto de desarrollar pólipos en el colon, que deben controlarse.
- Con controles y tratamiento oportuno, el cáncer de colon se puede prevenir.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, 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 APC?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **APC**. Este gen funciona como un "freno" del crecimiento de las células del intestino: controla cuándo deben dividirse y cuándo detenerse. Cuando una copia no funciona, las células del colon crecen de forma desordenada y forman pólipos (adenomas). Con el tiempo, alguno de ellos puede transformarse en cáncer.

Existen dos formas principales: la PAF clásica, con cientos a miles de pólipos que aparecen desde la adolescencia, y la PAF atenuada, con menos pólipos (generalmente menos de 100) que aparecen más tarde. El tipo depende en parte de la variante específica y se confirma con la colonoscopia.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en APC
Colon y recto (PAF clásica, sin tratamiento)	4%	cercano al 100%
Colon y recto (PAF atenuada, sin tratamiento)	4%	cercano al 70%
Duodeno y zona de la ampolla	<1%	menos de 1% a 10%
Tiroides	1,2%	1–12%
Estómago	0,8%	0,1–7%
Intestino delgado (más allá del duodeno)	0,3%	menos de 1%
Hepatoblastoma (tumor del hígado en la infancia)	muy raro	0,4–2,5%
Tumores del sistema nervioso (meduloblastoma)	0,6%	~1%



Tipo de cáncer	Población general	Con variante en APC
Tumores desmoides (no son cáncer, pero pueden crecer localmente)	muy raro	10–24%

Cifras de las guías NCCN (versión 1.2026), hasta los 80 años. El riesgo de cáncer de colon se refiere a personas que no reciben controles ni cirugía; con un seguimiento adecuado, disminuye de forma muy importante (después de la cirugía, el riesgo en el recto o el reservorio es de 1–3%). El riesgo de estómago es mayor en países asiáticos. El hepatoblastoma ocurre principalmente antes de los 3 años. El riesgo de tumores desmoides es mayor (hasta 37%) con variantes en el extremo final del gen y suele aparecer después de cirugías abdominales.

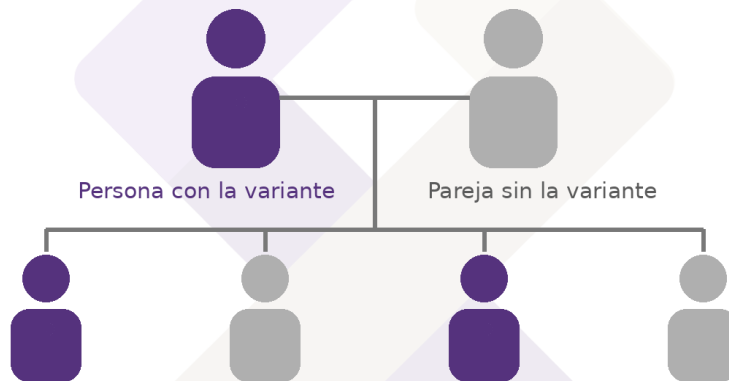
Recuerda: la PAF es una de las condiciones hereditarias en que la prevención funciona mejor. Las personas que mantienen sus controles pueden llevar una vida plena.



¿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 alrededor de 3 de cada 10 personas con PAF, la variante aparece por primera vez en ellas (no la heredaron de sus padres). Aun así, sus hijos tienen la misma probabilidad de heredarla.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2026 y guías europeas de poliposis). Tu equipo de salud las adaptará según el número de pólipos, tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Colon y recto		
Colonoscopia (PAF clásica)	10–15 años*	Anual
Colonoscopia (PAF atenuada)	Final de la adolescencia*	Cada 1–2 años, según los pólipos
Conversar sobre colectomía (extirpación del colon) con un equipo de cirugía con experiencia; el momento depende del número y tipo de pólipos	Según los hallazgos	Una vez
Después de la cirugía, si se conserva el recto: control endoscópico del recto	Después de la cirugía	Cada 6–12 meses
Después de la cirugía con reservorio: control endoscópico del reservorio	Después de la cirugía	Anual



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Estómago y duodeno		
Endoscopia digestiva alta con visión lateral (para examinar la ampolla)	20–25 años**	Cada 3–5 años a cada 3–6 meses, según los hallazgos (escala de Spigelman)
Otros órganos		
Ecografía de tiroides	Final de la adolescencia	Cada 2–5 años si es normal
Examen físico anual y consultar ante un bulto o dolor abdominal persistente (tumores desmoides) o síntomas neurológicos	Infancia	Anual
Puede considerarse en lactantes y niños: palpación del hígado, ecografía abdominal y alfafetoproteína (hepatoblastoma)	Desde el nacimiento	Cada 3–6 meses hasta los 5 años
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* O antes, si hay síntomas o si la historia familiar lo sugiere. ** O antes, si hay familiares con muchos pólipos o cáncer de duodeno.

Sobre la cirugía: la colectomía es la medida que previene el cáncer de colon en la PAF. En la forma clásica suele realizarse entre el final de la adolescencia y los 20 años, planificada según el número de pólipos, los estudios y los proyectos de vida. En la forma atenuada, muchas veces los pólipos pueden controlarse con colonoscopia por varios años. Existen distintos tipos de cirugía; tu equipo te explicará cuál conviene en tu caso.

En algunas familias, variantes en una región especial del gen (el promotor 1B) causan una condición distinta llamada GAPPS, con numerosos pólipos en el estómago y un riesgo de cáncer gástrico cercano al 30%. En ese caso, las guías recomiendan endoscopia anual desde los 15 años, considerar la extirpación del estómago desde los 20–30 años y una colonoscopia a los 25 años.



¿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.



Niños y niñas en riesgo deben estudiarse entre los 10 y 15 años, cuando comienzan las colonoscopías, o en la lactancia si se decide hacer el control del hepatoblastoma. En la forma atenuada, el estudio puede hacerse al final de la adolescencia. Si un niño no tiene la variante, no necesita colonoscopías especiales.



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?

Sin controles, el riesgo de cáncer de colon es muy alto. Con colonoscopías periódicas y una cirugía en el momento adecuado, el cáncer de colon se puede prevenir. Por eso es tan importante no abandonar los controles.

**2****¿Por qué se estudia a los niños si en otros cánceres hereditarios se espera hasta los 18 años?**

Porque en la PAF los pólipos pueden aparecer desde la infancia o adolescencia, y los controles empiezan antes de los 18 años. Saber quién tiene la variante evita exámenes innecesarios en los niños que no la heredaron.

3**¿Puedo vivir sin colon?**

Sí. Después de la cirugía, el intestino delgado se adapta y la mayoría de las personas lleva una vida normal, con una alimentación variada. En los primeros meses puede haber más deposiciones, que luego disminuyen.

4**¿Qué son los tumores desmoides?**

Son crecimientos de tejido fibroso que no dan metástasis, pero pueden crecer y comprimir órganos, sobre todo en el abdomen y después de cirugías. Consulta si notas un bulto o dolor abdominal persistente.

5**¿Existen medicamentos que reduzcan los pólipos?**

Algunos medicamentos antiinflamatorios pueden disminuir el número de pólipos, pero no se ha demostrado que reduzcan el riesgo de cáncer y no reemplazan a la colonoscopia ni a la cirugía. Su uso se decide caso a caso en un centro con experiencia.

6**¿Dónde y con quién me controlo?**

Lo ideal es un equipo con experiencia en poliposis: gastroenterólogo, cirujano coloproctólogo y genetista. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.

7**¿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

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. Versión 1.2026.

Zaffaroni G, Mannucci A, Koskenvuo L, et al. Updated European guidelines for clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP), MUTYH-associated polyposis (MAP), gastric adenocarcinoma, proximal polyposis of the stomach (GAPPS) and other rare adenomatous polyposis syndromes: a joint EHTG-ESCP revision. Br J Surg. 2024;111(5):znae070.

Yen T, Stanich PP, Axell L, Patel SG. APC-Associated Polyposis Conditions. En: Adam MP, et al., editores. GeneReviews®. University of Washington, Seattle.

AACR Childhood Cancer Predisposition Working Group. Pediatric cancer screening in hereditary gastrointestinal cancer risk syndromes: an update. Clin Cancer Res. 2024;30(20):4566-4571.

National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts. <https://seer.cancer.gov/statfacts/>

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