



## GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

# Mi estudio genético encontró una variante en ATM

## ¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **ATM**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de algunos tipos de cáncer, principalmente de mama, páncreas y próstata. Se trata de un gen de riesgo moderado: el aumento es real, pero menor que el de genes como **BRCA1** o **BRCA2**. Saberlo te permite acceder a controles que detectan el cáncer a tiempo. 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 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 ATM?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **ATM**. Este gen funciona como una "alarma" dentro de la célula: detecta cuando el ADN se daña y pone en marcha los mecanismos que lo reparan o que detienen la división celular. Cuando una copia no funciona, las células acumulan más errores y aumenta la probabilidad de que se forme un cáncer en algunos órganos.



## ¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

| Tipo de cáncer                     | Población general | Con variante en ATM              |
|------------------------------------|-------------------|----------------------------------|
| Mama (mujeres)                     | 12–13%            | 21–24%                           |
| Segundo cáncer de mama (a 10 años) | —                 | ~4%                              |
| Páncreas                           | 1–2%              | 5–10%                            |
| Próstata                           | 12–13%            | aumentado (cifra no establecida) |
| Colon y recto                      | ~4%               | 5–10%                            |
| Ovario                             | 1–2%              | 2–3%                             |
| Estómago                           | 0,8%              | datos insuficientes              |

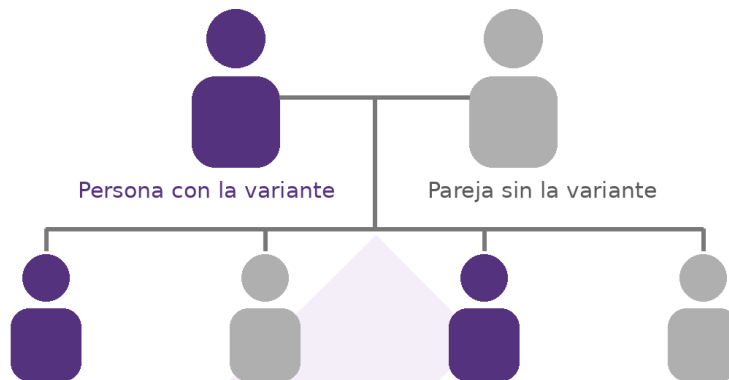
Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027 de mama, ovario, páncreas y próstata; versión 1.2026 de colon y estómago). Algunas variantes específicas de **ATM**, como c.7271T>G, se asocian a un riesgo de cáncer de mama bastante mayor (cercano al 60% a los 80 años) y requieren un manejo similar al de los genes de alto riesgo, por lo que tu genetista revisará cuál es tu variante. Los riesgos varían según la historia familiar y otros factores, y aumentan con la edad.

**Recuerda:** muchas personas con una variante en **ATM** nunca desarrollan cáncer. Con los controles adecuados, cuando aparece, suele detectarse a tiempo.



## ¿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**

Si ambos padres tienen una variante en **ATM**, cada hijo tiene un 25% de probabilidad de heredar las dos. Esto causa una enfermedad distinta, llamada ataxia-telangiectasia, que se manifiesta desde la infancia con problemas de coordinación, infecciones frecuentes, mayor sensibilidad a la radiación y riesgo de cáncer de la sangre. Si planificas un embarazo, conversa sobre la posibilidad de estudiar a tu pareja, especialmente si son parientes o si hay casos de ataxia-telangiectasia en su familia.



## Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2027). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tu historia familiar y tus preferencias.

| Qué hacer                                                                                                                                                                                    | Desde cuándo                   | Con qué frecuencia           |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|------------------------------|
| <b>Mujeres: mamas</b>                                                                                                                                                                        |                                |                              |
| Autoexamen mamario y consultar ante cualquier cambio                                                                                                                                         | <b>25 años</b>                 | Siempre                      |
| Examen de mamas por un profesional                                                                                                                                                           | <b>25 años</b>                 | Cada 6–12 meses              |
| Resonancia magnética de mamas con contraste, si tu riesgo calculado es de 20–25% o más                                                                                                       | <b>30–35 años*</b>             | Anual                        |
| Mamografía (idealmente con tomosíntesis)                                                                                                                                                     | <b>40 años*</b>                | Anual                        |
| Mastectomía reductora de riesgo: no se recomienda de rutina; puede conversarse según tu riesgo calculado y tu historia familiar                                                              | <b>Según tu riesgo</b>         | Una vez                      |
| Conversar sobre medicamentos que reducen el riesgo de cáncer de mama (por ejemplo, tamoxifeno)                                                                                               | <b>Conversar</b>               | Según indicación             |
| <b>Mujeres: ovarios y trompas</b>                                                                                                                                                            |                                |                              |
| Salpingooforectomía reductora de riesgo: no se recomienda de rutina (riesgo bajo); puede conversarse si hay familiares con cáncer de ovario. La ecografía y el CA-125 no sirven como control | <b>Según historia familiar</b> | Una vez                      |
| <b>Hombres</b>                                                                                                                                                                               |                                |                              |
| Conversar sobre antígeno prostático (APE)                                                                                                                                                    | <b>40 años</b>                 | Anual, si se decide realizar |



| Qué hacer                                                                                                            | Desde cuándo            | Con qué frecuencia           |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|------------------------------|
| <b>Todas las personas</b>                                                                                            |                         |                              |
| Conversar sobre estudio de páncreas (colangiografía o endoscopia) en un centro con experiencia                       | <b>50 años**</b>        | Anual, si se decide realizar |
| Colonoscopia según tu historia familiar (no hay evidencia suficiente para recomendar controles especiales)           | <b>Según indicación</b> | Según indicación             |
| Conversar sobre estudio y tratamiento de Helicobacter pylori (bacteria del estómago)                                 | <b>Conversar</b>        | Según indicación             |
| Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol | <b>Siempre</b>          | Todos los días               |

\* O antes, según la edad del caso de cáncer de mama más joven en la familia. \*\* O 10 años antes del caso de cáncer de páncreas más joven en la familia. En personas con variantes en **ATM**, las guías NCCN plantean considerar el estudio de páncreas aunque no haya familiares con cáncer de páncreas. Se realiza en centros con experiencia, después de conversar sus beneficios y limitaciones (con frecuencia encuentra quistes pequeños que no requieren tratamiento). Riesgo personal: CanRisk (BOADICEA); resonancia si el riesgo a lo largo de la vida es  $\geq 20-25\%$  (NCCN). El puntaje poligénico no se recomienda fuera de estudios y está validado sobre todo en población europea.

### Tu riesgo personal

Las cifras de esta guía son promedios. Tu riesgo real de cáncer de mama depende también de tu historia familiar, tu edad, la densidad de tus mamas, tus antecedentes hormonales y reproductivos, y otros factores. Tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcular tu riesgo personal con una herramienta validada, como CanRisk, que considera las variantes en **ATM**.

Con ese cálculo se ajusta tu plan: si tu riesgo a lo largo de la vida es de 20–25% o más, se recomienda agregar una resonancia magnética de mamas anual a la mamografía; si es muy alto (por ejemplo, con varias familiares cercanas afectadas), puede conversarse la mastectomía reductora de riesgo.

### Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento. Puede influir en la decisión sobre el tipo de cirugía, por lo que es importante compartirlo con tu equipo tratante. En algunas situaciones específicas (por ejemplo, ciertos cánceres de próstata avanzados) existen medicamentos dirigidos, como los inhibidores de PARP, que pueden considerarse en tumores asociados a **ATM**. No están indicados en todos los casos: el comité oncológico evaluará si corresponden en tu situación.

Tener una sola variante en **ATM** no contraindica la radioterapia: si la necesitas, puede indicarse igual que en otras personas.



### ¿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** deben considerar el estudio: los hombres también tienen riesgos aumentados (próstata y páncreas) y pueden transmitir la variante.



**Hijos e hijas** se estudian a partir de los 18 años, cuando puedan decidir por sí mismos, porque el riesgo de cáncer no comienza en la infancia.



**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

### ¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero la mayoría de las personas con una variante en **ATM** no desarrolla cáncer. Los controles permiten detectarlo a tiempo.

2

### ¿Es lo mismo que tener una variante en BRCA1 o BRCA2?

No. **ATM** es un gen de riesgo moderado: el aumento del riesgo de cáncer de mama es menor y el de ovario es bajo. Por eso los controles son más simples y, en general, no se recomiendan cirugías preventivas de rutina.

3

### Si mis padres no tuvieron cáncer, ¿de dónde viene la variante?

No todas las personas con la variante desarrollan cáncer; por eso puede pasar inadvertida por generaciones. Estudiar a tus padres ayuda a saber de qué lado de la familia viene.

4

### ¿Puedo hacerme radiografías, mamografías o radioterapia?

Sí. Tener una sola variante en **ATM** no impide realizar exámenes con radiación ni recibir radioterapia cuando está indicada. La sensibilidad importante a la radiación ocurre en la ataxia-telangiectasia, cuando hay variantes en ambas copias del gen.

5

### ¿Por qué mi plan puede ser distinto al de otra persona con la misma variante?

Porque el riesgo de cáncer de mama no depende solo de la variante: también influyen la historia familiar, la edad, la densidad de las mamas y otros factores. Por eso tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcular tu riesgo personal y ajustar tus controles, por ejemplo, para decidir si necesitas resonancia magnética.

6

### ¿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, como la Fundación Mujeres por un Lazo, la Corporación Yo Mujer y la Fundación Care.

7

### ¿Mi resultado puede cambiar?

Las variantes clasificadas como patogénicas rara vez cambian. Lo que sí se actualiza son las recomendaciones de control, porque se sigue aprendiendo sobre **ATM**. Por eso es importante mantener tus controles y consultar periódicamente en asesoramiento genético.



**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: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

Pal T, Schon KR, Astiazaran-Symonds E, et al. Management of individuals with heterozygous germline pathogenic variants in **ATM**: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2025;27(4):101243.

Hu C, Hart SN, Gnanaolivu R, et al. A population-based study of genes previously implicated in breast cancer. N Engl J Med. 2021;384(5):440-451.

Goggins M, Overbeek KA, Brand R, et al. Management of patients with increased risk for familial pancreatic cancer: updated recommendations from the International Cancer of the Pancreas Screening (CAPS) Consortium. Gut. 2020;69(1):7-17.

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

Carver T, Hartley S, Lee A, et al. CanRisk Tool: a web interface for the prediction of breast and ovarian cancer risk and the likelihood of carrying genetic pathogenic variants. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2021;30(3):469-473.

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.*