



Mi estudio genético encontró una variante en SMAD4

Poliposis juvenil y telangiectasia hemorrágica hereditaria

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio (o el de tu hijo o hija) encontró una variante patogénica en el gen **SMAD4**. Esto significa que tienes el síndrome de poliposis juvenil, en el que se forman pólipos especiales (pólipos juveniles) en el colon y el estómago, a menudo desde la infancia o la adolescencia. Estos pólipos pueden sangrar y, con el tiempo, aumentan el riesgo de cáncer colorrectal y de estómago. Con **SMAD4**, además, suele presentarse la telangiectasia hemorrágica hereditaria, que causa sangrados por la nariz y malformaciones de los vasos sanguíneos en algunos órganos. Los controles con endoscopia permiten retirar los pólipos y prevenir el cáncer. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de pólipos y de cáncer colorrectal y de estómago.
- Las endoscopías periódicas permiten retirar los pólipos y prevenir el cáncer.
- Necesitas una evaluación de los vasos sanguíneos de los pulmones, el cerebro y el hígado.
- Tus familiares, incluidos niños y niñas, pueden estudiarse.



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 SMAD4?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **SMAD4**. Este gen participa en una vía de señales (TGF-beta/BMP) que controla el crecimiento de las células del intestino y la formación de los vasos sanguíneos. Cuando una copia no funciona, se forman pólipos juveniles: pólipos benignos llenos de pequeños quistes, distintos de los adenomas más comunes. Aunque son benignos, al ser numerosos pueden sangrar y algunos pueden transformarse en cáncer.

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) causa pequeñas dilataciones de los vasos (telangiectasias) en la nariz, la boca y la piel, sangrados por la nariz frecuentes y, en algunas personas, malformaciones de los vasos (fístulas) en los pulmones, el cerebro o el hígado. Estas malformaciones no suelen dar síntomas, pero pueden causar complicaciones graves si no se detectan; por eso se buscan aunque no haya molestias. Más de 3 de cada 4 personas con poliposis juvenil por **SMAD4** tienen manifestaciones de THH.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en SMAD4
Cáncer colorrectal (hasta los 80 años)	~4%	~40–50%
Cáncer de estómago	<1%	~10–20%
Intestino delgado y páncreas	<1%	raro, pero aumentado



Tipo de cáncer	Población general	Con variante en SMAD4
Malformaciones de vasos en pulmones, cerebro o hígado (THH)	muy raras	frecuentes

Cifras de las guías NCCN (versión 1.2026) y de GeneReviews. El cáncer colorrectal puede aparecer desde la juventud (20–25% a los 40 años). Los pólipos del estómago son mucho más frecuentes con **SMAD4** que con **BMPR1A**, y a veces son tan numerosos que requieren cirugía.

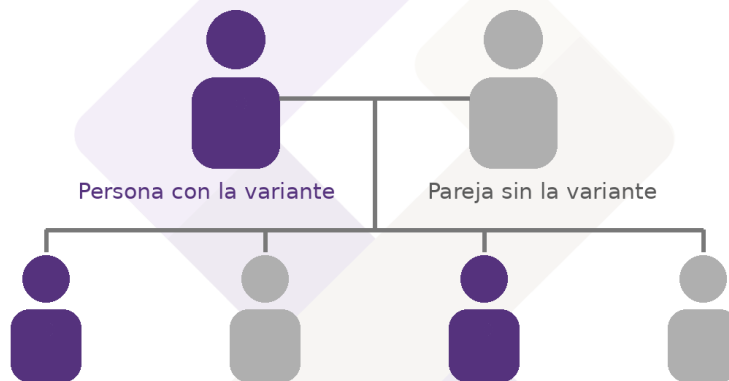
Recuerda: los pólipos juveniles son benignos. Retirarlos en las endoscopías periódicas permite prevenir el cáncer y el sangrado.



¿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.

Cerca de 1 de cada 4 personas es la primera de su familia con el síndrome (la variante apareció por primera vez en ella).



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN (versión 1.2026) y de las guías internacionales de telangiectasia hemorrágica hereditaria (Faughnan 2020). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y a los hallazgos de tus controles.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Tubo digestivo		
Colonoscopia con retiro de los pólipos	12–15 años (antes si hay síntomas)	Cada 1–3 años, según los pólipos
Endoscopia alta (estómago y duodeno) con retiro de los pólipos	12–15 años	Cada 1–3 años, según los pólipos
Hemograma (anemia)	12–15 años	Anual
Evaluación por cirujano si hay demasiados pólipos para retirarlos por endoscopia	Según hallazgos	Según indicación
Vasos sanguíneos (THH)		
Ecocardiograma con contraste de burbujas (fístulas de los pulmones)	Al diagnóstico	Cada 5–10 años si es normal



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Resonancia cerebral (malformaciones del cerebro)	Al diagnóstico (en niños, idealmente en los primeros meses)	Una vez en la infancia y otra en la adultez
Evaluación de sangrados por la nariz y anemia	Al diagnóstico	Anual
Todas las personas		
Consultar ante sangre en las deposiciones, anemia, cambios persistentes en el hábito intestinal o dolor abdominal	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Si no se encuentran pólipos, las endoscopías se espacian cada 3 años; si hay pólipos, se repiten cada año o según indicación. Antes de una cirugía, un buceo o un embarazo, es importante haber descartado fistulas en los pulmones.

Si tienes muchos pólipos o un cáncer

Cuando los pólipos son demasiados para controlarlos por endoscopia, o causan sangrado y anemia, se conversa una cirugía para retirar parte o todo el colon (o el estómago, en casos seleccionados con **SMAD4**). Si tienes o tuviste un cáncer, tu resultado es importante para decidir el tipo de cirugía y los controles posteriores. El comité oncológico definirá el mejor tratamiento.

Las malformaciones de los vasos de los pulmones se tratan con embolización, un procedimiento por catéter; antes de cualquier procedimiento dental o con riesgo de infección pueden indicarse antibióticos preventivos.



¿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 deben estudiarse en la infancia, idealmente en los primeros meses de vida, porque la búsqueda de malformaciones de los vasos comienza temprano y la colonoscopia, a los 12–15 años.



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. Las endoscopías periódicas permiten retirar los pólipos antes de que se transformen en cáncer. Por eso es tan importante mantener los controles.



¿Por qué los controles empiezan en la adolescencia?

Porque los pólipos juveniles pueden aparecer en la infancia y la adolescencia, y causar sangrado y anemia. Detectarlos a tiempo evita complicaciones.

**3**

¿Qué es la telangiectasia hemorrágica hereditaria?

Es una condición en la que algunos vasos sanguíneos se forman de manera anormal. Causa sangrados por la nariz y, a veces, malformaciones en los pulmones, el cerebro o el hígado que no dan síntomas, pero que pueden detectarse y tratarse antes de que causen complicaciones.

4

¿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.

Larsen Haidle J, MacFarland SP, Howe JR. Juvenile polyposis syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.

Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, et al. Second international guidelines for the diagnosis and management of hereditary hemorrhagic telangiectasia. Ann Intern Med. 2020;173(12):989-1001.

Pediatric cancer screening in hereditary gastrointestinal cancer risk syndromes: an update from the AACR Childhood Cancer Predisposition Working Group. Clin Cancer Res. 2025.

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