



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en MITF

Predisposición hereditaria a melanoma

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante en el gen **MITF** que aumenta de forma moderada el riesgo de melanoma, un tipo de cáncer de piel. En los estudios de predisposición a cáncer, la variante que se encuentra en el gen **MITF** es casi siempre la misma: c.952G>A p.(Glu318Lys), también llamada E318K. Revisa en tu informe si esa es tu variante. Saberlo es una gran ventaja: la protección solar y los controles de la piel permiten detectar el melanoma cuando es muy pequeño y curable. 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 melanoma.
- La protección solar y los controles de la piel reducen ese riesgo y permiten detectarlo a tiempo.
- 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 MITF?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **MITF**. Este gen dirige el funcionamiento de los melanocitos, las células de la piel que producen el pigmento. La variante E318K cambia la forma en que se regula la proteína y hace que los melanocitos tengan más tendencia a multiplicarse.

Las personas con esta variante suelen tener más lunares y, a veces, más de un melanoma a lo largo de la vida. Es una variante de riesgo moderado: el aumento es real, pero mucho menor que el de genes como **CDKN2A**. Las guías internacionales de melanoma (NCCN) incluyen a **MITF** entre los genes de predisposición hereditaria a melanoma.

Otras variantes en **MITF**, que anulan el funcionamiento del gen, causan condiciones distintas, como el síndrome de Waardenburg tipo 2 (pérdida auditiva y cambios en la pigmentación de la piel, el pelo y los ojos), y no se asocian a mayor riesgo de melanoma. Si tu informe describe una variante distinta de E318K, esta guía no corresponde a tu caso y tu genetista te explicará su significado.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

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

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en MITF
Melanoma	~2%	2 a 3 veces mayor que la población general
Cáncer de riñón	~1,8%	no confirmado*

Estimaciones para la variante E318K en estudios internacionales (Yokoyama 2011; Guhan 2020; Monti 2026). No existe una cifra exacta de riesgo de melanoma a lo largo de la vida; el riesgo es mayor en personas con muchos lunares, con melanomas previos o con familiares



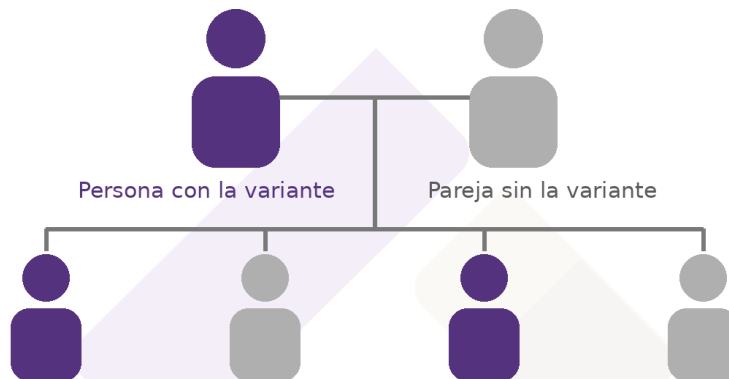
afectados, y en lugares con alta radiación ultravioleta, como Chile. * Un estudio inicial sugirió un mayor riesgo de cáncer de riñón, pero los estudios más grandes no lo han confirmado.

Recuerda: la mayoría de las personas con esta variante nunca desarrolla un melanoma. Y si aparece, detectarlo a tiempo permite curarlo en la gran mayoría de los casos.



¿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 específicas para MITF. Estas recomendaciones se basan en la literatura internacional y en las guías de melanoma cutáneo (NCCN, versión 3.2026), que recomiendan controles más intensivos en personas con predisposición hereditaria, muchos lunares o lunares atípicos. Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tus lunares y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Piel		
Protección solar: bloqueador, ropa, sombrero y lentes de sol; evitar quemaduras, el sol del mediodía y las camas solares	Siempre	Todos los días
Autoexamen de la piel (con ayuda de un familiar o un espejo) y consultar ante un lunar nuevo o que cambie	Lo antes posible	Mensual
Control con dermatólogo: examen de toda la piel con dermatoscopia y, si es posible, fotografía corporal total	Adolescencia*	Cada 6–12 meses
Todas las personas		
Controles habituales para la población general	Según edad	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* La frecuencia puede ser mayor (cada 3–6 meses) si tienes muchos lunares, lunares atípicos o un melanoma previo.

Sobre los controles de la piel: consulta si un lunar crece, cambia de forma o de color, tiene bordes irregulares, pica o sangra. Por ahora no se recomienda realizar exámenes de riñón de rutina.



Si tienes o tuviste melanoma

Las personas que ya tuvieron un melanoma tienen más probabilidad de tener otro, por lo que los controles de la piel son aún más importantes. Comparte tu resultado con tu equipo tratante: el comité oncológico definirá el mejor tratamiento y seguimiento 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 deben protegerse del sol desde pequeños, tengan o no la variante. El estudio genético puede conversarse cuando sean mayores, porque no cambia los cuidados de la infancia.



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. La mayoría de las personas con esta variante nunca desarrolla un melanoma. La protección solar y los controles de la piel reducen el riesgo y permiten detectarlo a tiempo.



¿Puedo ir a la playa o hacer deporte al aire libre?

Sí. No se trata de dejar de disfrutar el aire libre, sino de protegerse: bloqueador de amplio espectro, ropa y sombrero, evitar las horas de mayor radiación y nunca usar camas solares.



¿Tengo que sacarme todos los lunares?

No. Solo se extirpan los lunares que cambian o que el dermatólogo considera sospechosos. Las fotografías y la dermatoscopia permiten seguirlos sin cirugías innecesarias.



¿Y el riesgo de cáncer de riñón?

Los primeros estudios sugirieron una asociación, pero los estudios más grandes no la han confirmado. Por eso, por ahora no se recomiendan exámenes de riñón de rutina. Consulta si tienes síntomas como sangre en la orina o dolor lumbar persistente.



¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un dermatólogo con experiencia en melanoma y lunares múltiples, idealmente con acceso a dermatoscopia digital. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.



¿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.



7

¿Mi resultado puede cambiar?

La variante no cambia, pero sí se sigue aprendiendo sobre sus riesgos y las recomendaciones de control. 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 · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Yokoyama S, Woods SL, Boyle GM, et al. A novel recurrent mutation in **MITF** predisposes to familial and sporadic melanoma. *Nature*. 2011;480(7375):99-103.
Bertolotto C, Lesueur F, Giuliano S, et al. A SUMOylation-defective **MITF** germline mutation predisposes to melanoma and renal carcinoma. *Nature*. 2011;480(7375):94-98.
Guhan SM, Artomov M, McCormick S, et al. Cancer risks associated with the germline **MITF**(E318K) variant. *Sci Rep*. 2020;10:17051.
Monti L, Godino L, Dessinioti C, et al. A systematic review of cancer risks associated with **MITF** variants. *Fam Cancer*. 2026;25(4):91.
Leachman SA, Lucero OM, Sampson JE, et al. Identification, genetic testing, and management of hereditary melanoma. *Cancer Metastasis Rev*. 2017;36(1):77-90.
National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Melanoma: Cutaneous. Versión 3.2026.
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.