



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en FH

Leiomiomatosis y cáncer renal hereditarios (HLRCC)

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **FH**. Esto significa que tienes la condición llamada leiomiomatosis y cáncer renal hereditarios (HLRCC, por su sigla en inglés), o síndrome de predisposición tumoral asociado a **FH**. Causa nódulos benignos de músculo en la piel (leiomiomas), miomas del útero frecuentes y a edad temprana, y un riesgo aumentado de un tipo de cáncer de riñón que es importante detectar a tiempo. Los controles con resonancia permiten encontrarlo cuando es pequeño. 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 FH?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **FH**. Este gen produce la fumarato hidratasa, una enzima que participa en la producción de energía dentro de las mitocondrias. Cuando una copia no funciona y la otra sufre un segundo cambio en un tejido, se acumula una sustancia (fumarato) que favorece el crecimiento de tumores.

Los leiomiomas de la piel son pequeños nódulos firmes, a veces dolorosos con el frío o al tocarlos, que aparecen en el tronco y los brazos desde la juventud. Los miomas del útero son muy frecuentes, suelen aparecer antes de los 30 años y pueden causar sangrado abundante y dolor. El cáncer de riñón asociado a **FH** es poco frecuente, pero puede crecer rápido, incluso cuando es pequeño, por eso se busca con resonancias anuales desde la infancia.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada a lo largo de la vida:

Manifestación	Población general	Con variante en FH
Miomas del útero (mujeres), a menudo antes de los 30 años	frecuentes, en general más tarde	~70–80%
Leiomiomas de la piel	muy raros	~50–75%
Cáncer de riñón (puede aparecer desde la adolescencia)	~2%	~15–20%
Feocromocitoma o paraganglioma	muy raro	poco frecuente

*Cifras de GeneReviews y de series europeas (Menko 2014). Las cifras más altas provienen de familias con varios casos. Algunas variantes específicas de **FH** (por ejemplo, p.Lys477dup) se consideran de bajo riesgo en una sola copia; tu genetista revisará tu variante. Las variantes en las dos copias causan una enfermedad metabólica grave de la infancia (deficiencia de fumarasa).*



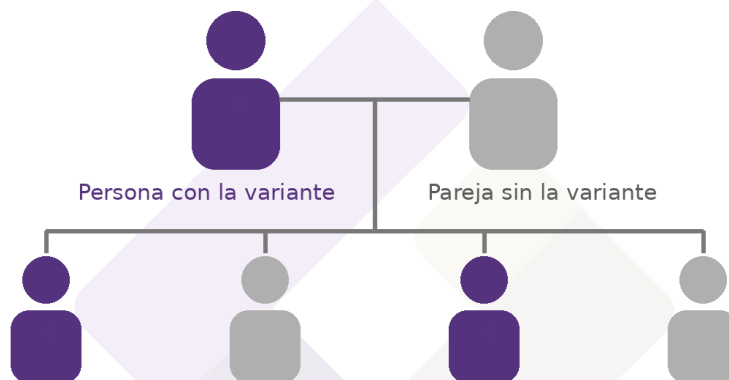
Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **FH** nunca desarrolla cáncer de riñón. La resonancia anual permite detectarlo cuando es pequeño y curable.



¿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.

Si tu pareja también tuviera una variante en **FH**, en cada embarazo habría un 25% de probabilidad de que el hijo heredara las dos variantes y tuviera deficiencia de fumarasa, una enfermedad neurológica grave. Es una situación muy poco frecuente, pero si hay familiares en común conversa sobre el estudio de tu pareja.



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



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías NCCN de cáncer de riñón y de GeneReviews. Tu equipo de salud las adaptará a tu edad y tu historia familiar.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Riñones (todas las personas)		
Resonancia magnética de riñones (de preferencia con contraste); escáner si no hay resonancia	8–10 años	Anual
Cualquier lesión sospechosa en el riñón debe evaluarse de inmediato en un centro con experiencia (no se recomienda solo observarla)	Siempre	Siempre
Mujeres		
Control ginecológico con ecografía (miomas)	20 años	Anual o según indicación
Si necesitas una cirugía de miomas: informar a tu equipo de tu resultado	Según el caso	Según indicación
Antes de buscar un embarazo: resonancia de riñones	Antes del embarazo	Una vez
Todas las personas		
Examen de la piel por dermatólogo	Al diagnóstico	Cada 1–2 años
Consultar ante sangre en la orina, dolor en la espalda o el costado, o un bulto en el abdomen	Siempre	Siempre



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Las guías europeas (Menko 2014) y GeneReviews coinciden en la resonancia anual desde la infancia o la adolescencia. La ecografía no es suficiente para el control del riñón, porque puede no mostrar tumores pequeños de este tipo.

Si tienes un tumor en el riñón o miomas

A diferencia de otros cánceres de riñón hereditarios, el asociado a **FH** no se observa en el tiempo: se recomienda operarlo pronto, con márgenes amplios, en un centro con experiencia. Si el cáncer se ha extendido, existen tratamientos como la combinación de bevacizumab y erlotinib, que han mostrado beneficio en este tipo de tumor. El comité oncológico definirá el mejor tratamiento.

Los miomas del útero se tratan como en otras mujeres (medicamentos, retiro de los miomas o histerectomía), considerando el deseo de tener hijos. Los leiomiomas dolorosos de la piel pueden tratarse con medicamentos o cirugía.



¿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 riesgo de cáncer de riñón y de leiomiomas de la piel; las mujeres, además, de miomas del útero.



Hijos e hijas pueden estudiarse cerca de los 8 años, antes de comenzar las resonancias de riñón.



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 de riñón?

No necesariamente. La mayoría de las personas con una variante en **FH** nunca lo desarrolla. La resonancia anual permite detectarlo a tiempo si aparece.



¿Por qué resonancia y no ecografía?

Porque el cáncer de riñón asociado a **FH** puede ser pequeño y difícil de ver en la ecografía, y crecer rápido. La resonancia es más sensible y no usa radiación.



Tengo miomas, ¿me tienen que sacar el útero?

No necesariamente. Los miomas se tratan según los síntomas y tu deseo de tener hijos. Conversa con tu ginecólogo sobre tu resultado, porque los miomas asociados a **FH** suelen ser numerosos y aparecer jóvenes.



¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo con experiencia: urología, radiología, ginecología, dermatología y genética. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.



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

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Kidney Cancer (sección de carcinoma renal hereditario).
Kamihara J, Schultz KA, Rana HQ. FH tumor predisposition syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.
Menko FH, Maher ER, Schmidt LS, et al. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer (HLRCC): renal cancer risk, surveillance and treatment. Fam Cancer. 2014;13(4):637-644.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.