



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en RUNX1

Trastorno plaquetario familiar con predisposición a neoplasias mieloides

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **RUNX1**. Esto significa que tienes el trastorno plaquetario familiar con predisposición a neoplasias mieloides. Muchas personas con esta condición tienen plaquetas algo bajas o que funcionan menos, lo que puede causar moretones o sangrados con facilidad. Además, tienen un riesgo aumentado de desarrollar, a lo largo de la vida, una enfermedad de la médula ósea como el síndrome mielodisplásico o la leucemia mieloide aguda. Los controles permiten detectar cambios a tiempo y planificar el tratamiento. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo aumentado de enfermedades de la médula ósea, como la leucemia.
- Los controles de sangre periódicos permiten detectar cambios a tiempo.
- Tus familiares pueden estudiarse, lo que también es importante si alguno quiere ser donante de médula.



Lo que NO significa

- No significa que tengas leucemia ni que vayas a tenerla 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 RUNX1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **RUNX1**. Este gen dirige la formación de las células de la sangre en la médula ósea, incluidas las plaquetas. Cuando una copia no funciona, las plaquetas pueden ser menos o funcionar peor, y las células de la médula pueden acumular otros cambios que llevan a una enfermedad de la médula.

El síndrome mielodisplásico es una enfermedad en la que la médula produce células defectuosas; puede transformarse en leucemia mieloide aguda. Algunas personas con variantes en **RUNX1** tienen también eccema o alergias. Las manifestaciones varían mucho, incluso dentro de una familia.



¿Qué manifestaciones puede tener?

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

Manifestación	Población general	Con variante en RUNX1
Plaquetas bajas o que funcionan menos (moretones, sangrados)	raro	frecuente
Síndrome mielodisplásico o leucemia mieloide aguda	<1%	~35–45% a lo largo de la vida
Leucemia linfoblástica T y otros	muy raros	aumentados (poco frecuentes)

Cifras de la Asociación Americana para la Investigación del Cáncer (AACR; Maese 2024) y de series internacionales. La enfermedad de la médula puede aparecer en la infancia o en la adultez (en promedio, cerca de los 30–40 años).

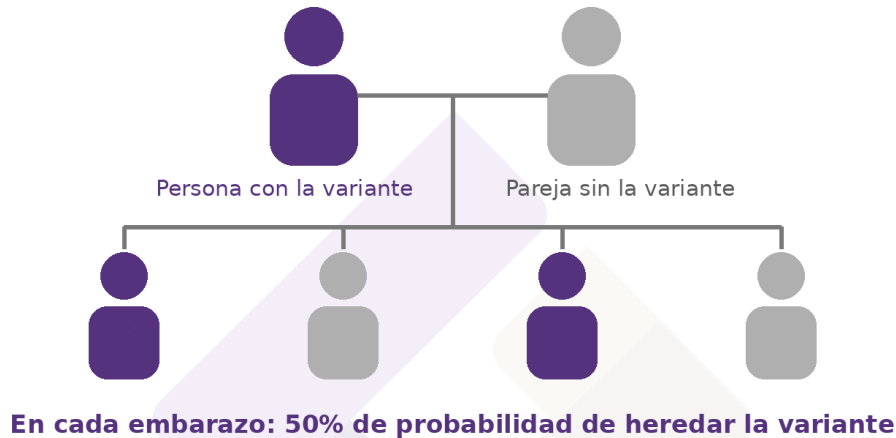


Recuerda: muchas personas con una variante en **RUNX1** nunca desarrollan leucemia. Los controles permiten detectar cambios tempranos y planificar el tratamiento con tiempo.



¿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.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de la AACR (Maese 2024) y de la red europea de leucemia (ELN 2022). Tu equipo de hematología las adaptará a tu situación.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Sangre y médula ósea		
Hemograma (recuento de células de la sangre)	Al diagnóstico	Cada 6–12 meses
Estudio de médula ósea de referencia (biopsia con estudios genéticos)	Al diagnóstico (o en la adultez)	Repetir si cambia el hemograma
Evaluación por hematólogo con experiencia en predisposición	Al diagnóstico	Anual
Todas las personas		
Evitar la aspirina y los antiinflamatorios, que empeoran la función de las plaquetas; avisar antes de una cirugía o un procedimiento dental	Siempre	Siempre
Consultar ante moretones o sangrados fáciles, cansancio marcado, palidez, fiebre o infecciones frecuentes	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

Algunos centros repiten el estudio de médula periódicamente para detectar cambios genéticos que anticipan la leucemia. Si llega a necesitarse un trasplante de médula, los familiares donantes deben estudiarse antes.

Si desarrollas una enfermedad de la médula

El tratamiento lo define el equipo de hematología. Con frecuencia se considera un trasplante de médula ósea, que puede curar la enfermedad. Tu resultado es clave para elegir al donante: no debe ser un familiar con la misma variante.



¿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 pueden estudiarse en la infancia, sobre todo si tienen moretones, sangrados o recuentos bajos, o si hay casos de leucemia joven en la familia.



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 leucemia?

No necesariamente. Muchas personas con la variante nunca la desarrollan. Los controles permiten detectar cambios tempranos.

2

¿Por qué importa si un familiar quiere donarme médula?

Porque si en algún momento necesitas un trasplante de médula, el donante no debe tener la misma variante. Por eso, los familiares que se ofrezcan como donantes deben estudiarse antes.

3

¿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

Maese LD, et al. Update on hematopoietic malignancy predisposition syndromes from the AACR Childhood Cancer Predisposition Working Group. Clin Cancer Res. 2024. Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, et al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. Blood. 2022;140(12):1345-1377.

Deutch N, Broadbridge E, Cunningham L, et al. **RUNX1** familial platelet disorder with associated myeloid malignancies. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle.

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